

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

## Ospedale di Merate

## 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 .....                                            | 6  |
| 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....                     | 7  |
| 6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA ..... | 8  |
| 7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI .....                | 9  |
| 8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO .....                                  | 10 |
| 9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO .....                            | 12 |
| 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO .....              | 14 |

## 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](http://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

Manzocchi Nicoletta [n.manzocchi@asst-lecco.it](mailto:n.manzocchi@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](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto: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                                                                                                                                                                                                                                                                                         |               |                                           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|-------------------------------------------|
| <b>15. Ospedale di Merate</b>                                                                                                                                                                                                                                                                      |               |                                           |
| Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:                                                                                                                                                                                                          |               |                                           |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione</li> <li>- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)</li> <li>- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale</li> </ul> |               |                                           |
| <b>Categoria diagnostica</b>                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>Codice</b> | <b>Malattia/Gruppo</b>                    |
| <b>3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine</b>                                                                                                                                                                                                                                                       |               |                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0040        | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA               |
| <b>9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>                                                                                                                                                                                                                                                        |               |                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0020        | POLIANGIOITE MICROSCOPICA                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0030        | POLIARTERITE NODOSA                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0050        | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0070        | GRANULOMATOSI CON POLIANGITE              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0080        | ARTERITE A CELLULE GIGANTI                |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0090        | TAKAYASU MALATTIA DI                      |
| <b>14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>                                                                                                                                                                                                                            |               |                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0010        | DERMATOMIOSITE                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0020        | POLIMIOSITE                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0030        | CONNETTIVITE MISTA                        |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0120        | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA            |
| <b>Totale Codici Esenzione Attribuiti: 11</b>                                                                                                                                                                                                                                                      |               |                                           |

#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel  
Registro Lombardo Malattie Rare

185

|               |                                   |            |
|---------------|-----------------------------------|------------|
| <i>di cui</i> | annullate <sup>(1)</sup>          | 0          |
|               | modificate <sup>(2)</sup>         | 0          |
|               | non<br>convalidate <sup>(3)</sup> | 18         |
|               | <b>validate <sup>(4)</sup></b>    | <b>167</b> |

(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*

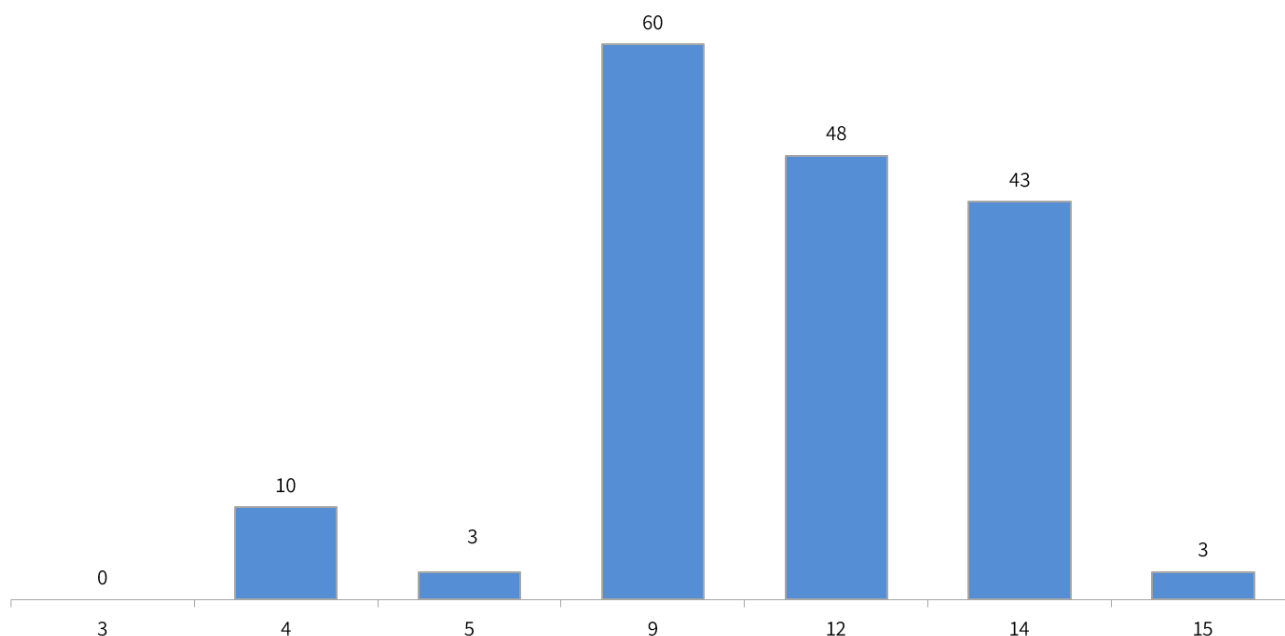
## 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

### 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.

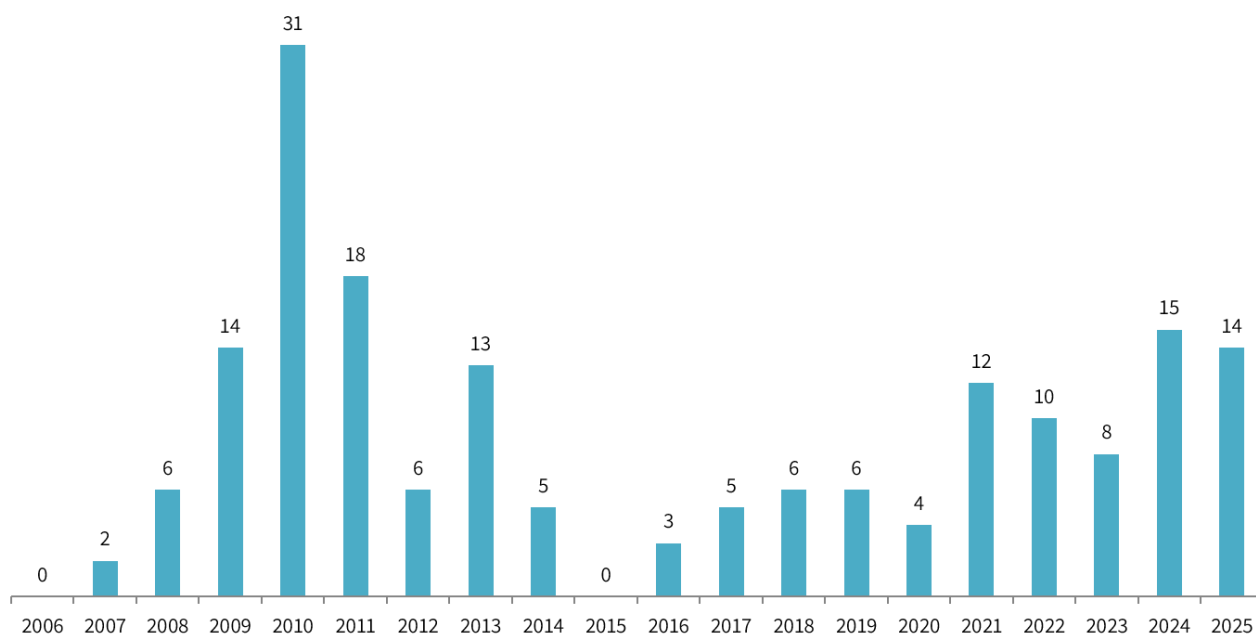
| Cognome e Nome            | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi)  | PRI (PRI attivi) |
|---------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|-----------------|------------------|
| Bettinelli Alberto Emilio | 2014                    | 61                                     | -                                   | 76 (-)          | -                |
| Manzocchi Nicoletta       | 2025                    | 106                                    | 14                                  | 100 (17)        | -                |
| <b>Totale</b>             |                         | <b>167</b>                             | <b>14</b>                           | <b>176 (17)</b> | -                |

## 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) (1/2)

| LEGENDA                                                                   |                                                                          |                               |                                                                               |
|---------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| <b>COD</b>                                                                | CODICE ESENZIONE                                                         | <b>NOTE</b> (se applicabili): |                                                                               |
| <b>TOT</b>                                                                | NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO                                      | <b>NOTA 1A</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009     |
| <b>M/F</b>                                                                | SESSO                                                                    | <b>NOTA 1B</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011     |
| <b>PT (%)</b>                                                             | PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO | <b>NOTA 1C</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016     |
| <b>E.R. (%)</b>                                                           | PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA                          | <b>NOTA 1D</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016     |
| <b>DS</b>                                                                 | DEVIAZIONE STANDARD                                                      | <b>NOTA 1E</b>                | LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016     |
| <b>MIN/MAX</b>                                                            | RANGE                                                                    | <b>NOTA 2</b>                 | 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)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|-----------|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|----|----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|           |        |                                                                                                                 |     |    |    |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|           | RC0110 | Crioglobulinemia mista<br>(ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)                                             | 2   | 0  | 2  | 100       | 0        | 69                     | 18 | 69      | 51  | 87  | 71                       | 17 | 71      | 54  | 87  | 74                       | 14 | 74      | 60  | 88  |
|           | RC0170 | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente<br>(:)                                                          | 6   | 1  | 5  | 100       | 0        | 1                      | 1  | 0       | 0   | 2   | 7                        | 15 | 1       | 0   | 41  | 15                       | 14 | 13      | 0   | 43  |
|           | RC0210 | Behçet malattia di<br>(ORPHA117; Behçet disease)                                                                | 6   | 3  | 3  | 100       | 0        | 36                     | 15 | 40      | 9   | 56  | 39                       | 11 | 40      | 23  | 56  | 43                       | 7  | 44      | 33  | 56  |
|           | RC0270 | Lowe sindrome di<br>(ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)                                              | 3   | 3  | 0  | 100       | 0        | 2                      | 2  | 0       | 0   | 5   | 4                        | 3  | 5       | 0   | 6   | 5                        | 4  | 5       | 0   | 10  |
|           | RCG040 | Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive<br>(:)                                                          | 4   | 3  | 1  | 100       | 0        | 1                      | 1  | 1       | 0   | 1   | 6                        | 5  | 7       | 0   | 12  | 9                        | 3  | 10      | 4   | 13  |
|           | RCG160 | Immunodeficienza comune variabile<br>(ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)      | 3   | 1  | 2  | 0         | 0        | 35                     | 14 | 32      | 20  | 53  | 39                       | 18 | 34      | 20  | 64  | 42                       | 18 | 41      | 20  | 64  |
|           | RG0020 | Poliangioite microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                               | 1   | 1  | 0  | 100       | 0        | 74                     | 0  | 74      | 74  | 74  | 74                       | 0  | 74      | 74  | 74  | 76                       | 0  | 76      | 76  | 76  |
|           | RG0030 | Poliarterite nodosa<br>(ORPHA767; Polyarteritis nodosa)                                                         | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 28                     | 0  | 28      | 28  | 28  | 31                       | 0  | 31      | 31  | 31  | 31                       | 0  | 31      | 31  | 31  |
|           | RG0050 | Granulomatosi eosinofilica con poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)          | 12  | 8  | 4  | 92        | 0        | 50                     | 15 | 50      | 27  | 75  | 57                       | 13 | 55      | 42  | 76  | 57                       | 13 | 56      | 42  | 77  |
|           | RG0070 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                                    | 2   | 0  | 2  | 100       | 0        | 49                     | 3  | 49      | 46  | 52  | 50                       | 4  | 50      | 46  | 53  | 50                       | 4  | 50      | 46  | 53  |
|           | RG0080 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                  | 35  | 13 | 22 | 89        | 0        | 70                     | 9  | 71      | 48  | 84  | 70                       | 9  | 71      | 48  | 85  | 70                       | 9  | 71      | 48  | 85  |
|           | RG0090 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                         | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 41                     | 0  | 41      | 41  | 41  | 42                       | 0  | 42      | 42  | 42  | 43                       | 0  | 43      | 43  | 43  |
| <b>1B</b> | RJ0010 | Diabete insipido nefrogenico<br>(ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)                                     | 5   | 5  | 0  | 100       | 0        | 3                      | 3  | 2       | 0   | 7   | 5                        | 3  | 6       | 0   | 10  | 11                       | 4  | 13      | 4   | 14  |
|           | RJG010 | Bartter sindrome di<br>(ORPHA112; Bartter syndrome)                                                             | 12  | 6  | 6  | 100       | 0        | 1                      | 1  | 0       | 0   | 3   | 5                        | 5  | 3       | 0   | 17  | 12                       | 9  | 9       | 2   | 28  |
|           | RJG010 | Gitelman sindrome di<br>(ORPHA358; Gitelman syndrome)                                                           | 25  | 16 | 9  | 80        | 8        | 6                      | 5  | 7       | 0   | 17  | 10                       | 6  | 10      | 2   | 32  | 15                       | 8  | 13      | 3   | 37  |

## 8. (2/2)

| NOTE | COD                              | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT        | M | F  | PT<br>(%) | 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 |
|      | RM0010                           | Dermatomiosite<br>(ORPHA221; Dermatomyositis)                                                                   | 3          | 2 | 1  | 100       | 0        | 70                     | 15 | 79      | 48  | 82  | 70                       | 16 | 80      | 48  | 83  | 70                       | 16 | 80      | 48  | 83  |
|      | RM0020                           | Polimiosite<br>(ORPHA732; Polymyositis)                                                                         | 3          | 1 | 2  | 67        | 0        | 46                     | 20 | 57      | 18  | 63  | 46                       | 20 | 57      | 18  | 64  | 46                       | 20 | 57      | 18  | 64  |
|      | RM0030                           | Connettivite mista<br>(ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                               | 7          | 1 | 6  | 86        | 0        | 51                     | 16 | 52      | 24  | 71  | 51                       | 16 | 52      | 24  | 72  | 52                       | 16 | 52      | 24  | 72  |
|      | RM0120                           | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                              | 30         | 6 | 24 | 97        | 7        | 55                     | 17 | 58      | 19  | 87  | 59                       | 17 | 62      | 19  | 89  | 61                       | 15 | 63      | 20  | 89  |
|      | RN1360                           | Alport sindrome di<br>(ORPHA63; Alport syndrome)                                                                | 6          | 2 | 4  | 17        | 0        | 11                     | 9  | 8       | 1   | 26  | 16                       | 13 | 9       | 4   | 37  | 25                       | 15 | 23      | 6   | 52  |
|      | <b>Totale Schede di Diagnosi</b> |                                                                                                                 | <b>167</b> |   |    |           |          |                        |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |

## 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 (*) |
|---------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RC0040              | Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)                         | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0110              | Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)                                  | 2                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RC0170              | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente                                                   | 6                        | -                                 | 6                      | -             | -                       | -              |
| RC0210              | Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)                                                     | 6                        | -                                 | 6                      | -             | -                       | -              |
| RC0270              | Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)                                   | 3                        | -                                 | 4                      | -             | -                       | -              |
| RCG040              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi                                | 4                        | -                                 | 4                      | -             | -                       | -              |
| RCG160              | Immunodeficienze primarie                                                                         | 3                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RG0020              | Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                    | 1                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RG0030              | Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)                                              | 1                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RG0050              | Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis) | 12                       | 1                                 | 13                     | 2             | -                       | -              |
| RG0070              | Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                         | 2                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RG0080              | Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)                                       | 35                       | 3                                 | 32                     | 4             | -                       | -              |
| RG0090              | Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                              | 1                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RJ0010              | Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)                          | 5                        | -                                 | 8                      | -             | -                       | -              |
| RJG010              | Tubulopatie primitive                                                                             | 37                       | -                                 | 53                     | -             | -                       | -              |
| RM0010              | Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)                                                        | 3                        | 1                                 | 3                      | 1             | -                       | -              |
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                                                              | 3                        | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RM0030              | Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                    | 7                        | 2                                 | 7                      | 3             | -                       | -              |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                   | 30                       | 7                                 | 30                     | 7             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                        | Schede<br>Inserite e<br>Validate | Schede<br>Inserite e<br>Validate<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|--------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RN1360                 | Alport sindrome di<br>(ORPHA63; Alport syndrome) | 6                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| <b>Totale</b>          |                                                  | <b>167</b>                       | <b>14</b>                                    | <b>176</b>                   | <b>17</b>           | <b>-</b>                      | <b>-</b>             |

*\* 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 |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                            | 1                       | -                         |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis) | 1                       | -                         |
| <b>Totale</b>       |                                                                 | <b>2</b>                | <b>-</b>                  |

# Registro Lombardo Malattie Rare

## Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale di Merate

### 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<br>Revisione | Data<br>revisione | Descrizione delle modifiche |
|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|                     |                   |                             |