

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Ospedale S. Anna – S. Fermo della
Battaglia (CO)**

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

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

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	8
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	9
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	11
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	12
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	13
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	18
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	24

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

Selicorni Angelo angelo.selicorni@asst-lariana.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 Lariana		
16. Ospedale S. Anna – S. Fermo della Battaglia		
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		
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine		
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI METALLI
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE
	RC0243	SINDROME TRAPS
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
	RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHOENLEIN RICORRENTE
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE

ASST Lariana		
16. Ospedale S. Anna – S. Fermo della Battaglia		
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
	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	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
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
	RN0500	CUTIS LAXA
	RN0550	DARIER MALATTIA DI
	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
	RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI
	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
	RN0430	POLAND SINDROME DI
	RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI
	RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
	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)

ASST Lariana		
16. Ospedale S. Anna – S. Fermo della Battaglia		
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
	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
	RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI
	RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
	RC0310	SOTOS SINDROME DI
	RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI
	RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI
	RN1780	CHAR 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
	RN1021	SINDROME FG
	RN1820	FINE-LUBINSKY SINDROME DI
	RC0270	LOWE SINDROME DI
	RN1850	MAINZER-SALDINO SINDROME DI
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
	RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER
	RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE
	RN0940	SINDROME KABUKI
	RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
	RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
	RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 104

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

1.322

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	9
	non convalidate ⁽³⁾	74
	validate ⁽⁴⁾	1.238

(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

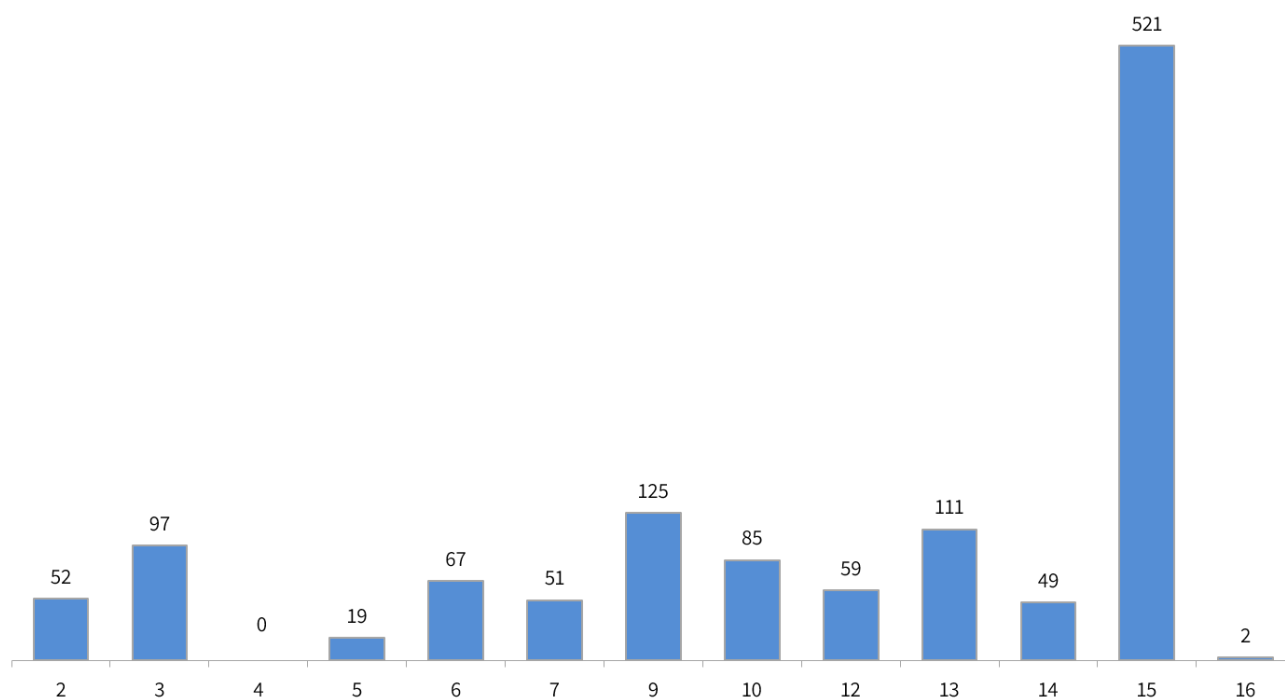
L'APPLICATIVO RMRARE

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)
Abbagnato Luisa	2025	27	-	58 (13)	-
Agati Sergio Arturo	2021	21	-	13 (-)	-
Alfieri Giuseppina	2025	27	5	26 (5)	-
Aouadi Mohamed	2025	-	-	1 (1)	-
Bartesaghi Francesca	2025	4	4	-	-
Biffi Alice	2022	1	-	-	-
Corbelli Vincenzo	2025	27	10	29 (10)	-
D'Amico Marco	2025	142	2	188 (8)	-
De Paoli Anita	2025	485	32	314 (38)	7 (-)
Del Prete Michela	2021	9	-	7 (-)	-
Del Vecchio Lucia	2025	10	2	16 (4)	-
Di Francesco Andrea	2024	2	-	-	-
Di Sacco Gianleone	2023	6	-	7 (-)	-
Disoteo Olga Eugenia	2025	8	6	3 (3)	-
Ferguglia Guido	2023	51	-	46 (-)	-
Ferrario Matilde	2017	7	-	6 (-)	-
Gallelli Beniamina	2025	7	6	6 (4)	-
Lembo Giuseppe	2019	25	-	10 (-)	-
Limido Francesca	2025	-	-	6 (6)	-
Locatelli Amelia	2020	6	-	1 (-)	-
Mariani Milena	2025	18	17	5 (3)	-
Mauro Marina	2025	38	3	70 (28)	-
Mora Edoardo	2025	1	1	1 (1)	-
Muratori Fabrizio Miro	2019	11	-	8 (-)	-
Negri Stefano	2025	1	1	1 (1)	-
Parma Barbara	2012	2	-	-	-
Parrinello Enza Daniela	2022	4	-	4 (-)	-

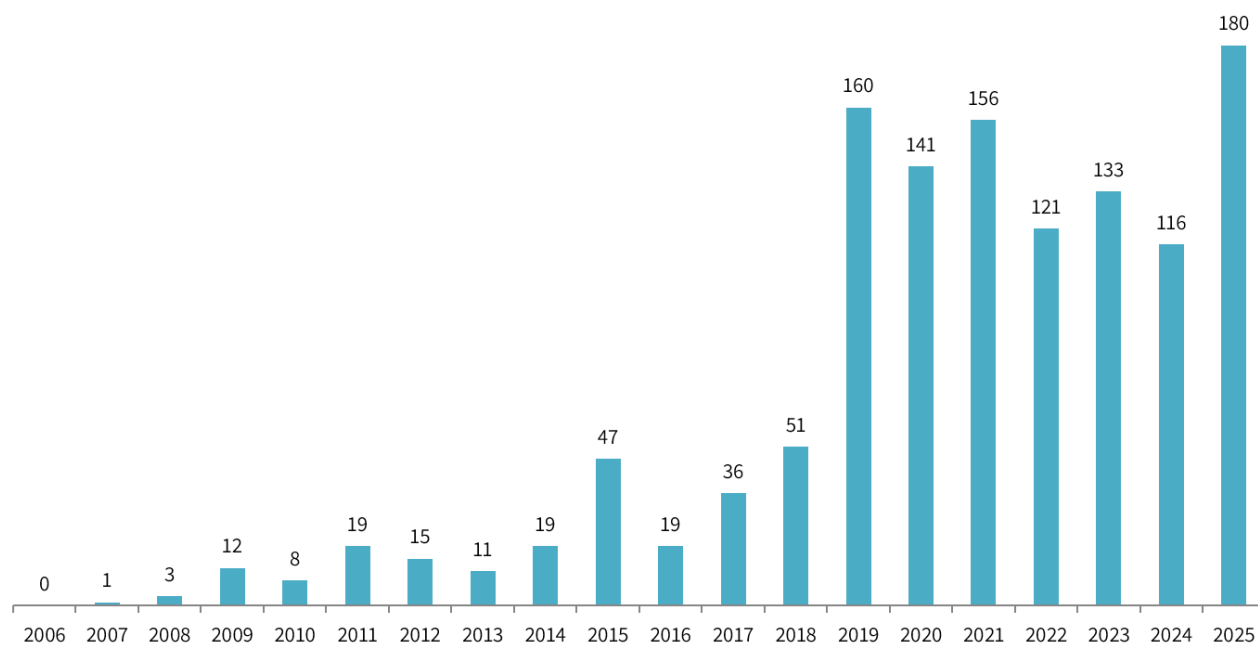
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Pesenti Francesca	2021	1	-	-	-
Pizzolato Silvia Maria	2025	61	25	61 (25)	-
Prada Elisabetta	2025	9	8	4 (4)	-
Regazzini Roberto Attilio	2021	2	-	1 (-)	-
Rezzonico Monica Maria Rachele	2019	17	-	20 (-)	-
Sampietro Alberto	2025	25	8	45 (13)	-
Selicorni Angelo	2025	68	27	16 (5)	-
Sirocchi Davide	2025	20	20	3 (3)	-
Taje' Silvia	2018	2	-	1 (-)	-
Tanzi Chiara	2023	26	-	26 (-)	-
Zampolli Maria	2025	67	3	64 (3)	-
Totale		1.238	180	1.067 (178)	7 (-)

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



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

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



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

8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (ORDINATI PER CODICE DI ESENZIONE) (1/5)

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	52	30	22	8	2	1	2	0	0	10	6	9	5	0	60	10	9	8	0	60
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	3	3	0	100	0	12	5	15	4	16	42	21	45	15	65	43	21	50	15	65
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	55	1	54	100	0	7	1	7	1	8	7	1	7	3	9	8	1	8	4	11
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	18	7	11	78	0	63	14	67	34	83	64	14	67	34	83	66	14	71	37	84
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	8	4	4	25	13	0	0	0	0	0	8	7	5	1	20	9	7	7	1	20
	RCG010	Conn sindrome di	2	1	1	0	0	40	9	40	31	49	41	8	41	33	49	43	10	43	33	52
	RCG020	18-idrossilasi deficit di	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	31	0	31	31	31
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	10	6	4	50	0	22	25	8	0	70	23	25	9	0	70	29	23	19	7	74
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	2	1	1	100	0	41	6	41	35	47	41	6	41	35	47	45	9	45	36	53
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	19	6	13	68	0	43	17	45	11	74	45	16	48	12	74	52	15	51	24	87
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	5	1	4	20	0	39	17	30	22	69	40	17	35	22	69	51	11	52	35	70
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) (ORPHA567; 22q11.2 deletion syndrome)	18	9	9	33	6	0	0	0	0	0	9	12	2	0	41	12	13	5	0	41
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave (SNR) (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9

8. (2/5)

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
	RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	9	6	3	100	0	38	20	27	18	71	38	20	27	18	71	39	20	27	18	71
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	10	8	2	80	0	45	19	47	15	66	48	17	51	15	66	51	15	51	25	67
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	38	28	10	100	3	43	16	42	0	76	49	15	49	3	76	53	13	53	12	76
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	20	15	5	15	0	78	6	78	68	87	79	6	81	68	87	80	6	82	70	88
	RF0040	Reff sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	3	0	3	100	0	0	0	0	0	1	4	2	4	1	7	7	3	7	4	11
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	41	22	19	100	0	68	11	72	35	83	69	11	73	36	85	70	11	73	36	85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	0	1	100	0	61	0	61	61	61	65	0	65	65	65	66	0	66	66	66
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	9	0	9	9	9
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	4	3	1	0	0	44	19	45	18	69	44	19	45	18	70	45	19	46	18	71
	RG0010	Endocardite reumatica	28	16	12	96	0	8	2	9	2	12	8	2	9	2	12	12	4	13	5	18
	RG0020	Poliangiote microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	39	25	14	97	0	67	13	71	21	82	67	13	71	21	82	68	13	71	21	82
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	2	2	0	0	0	49	8	49	41	56	49	8	49	41	56	50	8	50	42	58
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	27	16	11	93	4	60	13	61	21	81	61	13	61	21	81	61	13	62	21	81
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	1	0	1	100	0	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57	63	0	63	63	63
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	4	2	2	75	0	48	6	47	41	57	48	6	47	42	58	51	6	51	43	59
2	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	40	18	22	58	0	49	11	50	25	81	50	11	50	25	81	53	13	52	25	81
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	1	0	1	100	0	53	0	53	53	53	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	39	29	10	95	0	70	8	71	45	84	72	8	72	45	85	72	8	72	45	85
	RHG011	Sindrome Rohhad (ORPHA293987; Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome)	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RJG010	Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	2	1	1	100	0	7	1	7	6	7	12	3	12	9	14	19	5	19	14	23
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	45	31	14	93	0	51	15	54	15	75	52	15	55	17	76	57	13	59	27	77
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	22	0	22	22	22
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	3	2	1	100	0	31	14	35	13	46	32	12	35	16	46	35	10	35	23	47
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	26	14	12	69	4	57	18	58	17	82	57	18	58	17	83	58	18	58	17	84

8. (3/5)

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
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	52	29	23	69	2	75	11	78	45	92	75	11	78	46	92	75	11	79	45	92
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	1	0	1	100	0	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	24	8	16	92	0	48	13	49	19	71	50	13	51	19	71	51	13	53	19	71
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	49	7	42	100	2	57	14	59	19	81	59	15	62	20	83	62	14	66	28	83
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	9	5	4	22	33	0	0	0	0	0	13	7	16	3	19	13	6	16	3	19
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	3	2	1	0	67	0	0	0	0	0	13	13	7	0	31	13	13	7	1	31
	RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	12	10	2	0	0	0	0	0	0	0	10	10	10	0	37	10	10	10	0	37
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	6	4	2	67	0	22	8	18	12	34	29	11	26	17	47	38	8	38	26	49
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	12	0	12	67	0	4	6	0	0	15	10	10	11	0	32	14	8	14	1	32
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	26	7	26	19	33	38	3	38	35	40
	RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	14	6	8	7	7	0	0	0	0	0	3	7	0	0	24	5	7	2	0	24
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	3	2	1	67	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	8	2	6	0	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	12	6	5	7	0	12
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	11	6	5	55	36	0	0	0	0	0	5	6	2	0	17	7	5	6	1	17
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	40	19	21	18	3	0	0	0	0	0	5	10	2	0	57	7	9	4	0	57
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	6	2	4	50	17	0	0	0	0	0	3	4	1	0	11	3	4	3	0	11
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	5	3	2	80	0	0	0	0	0	0	7	11	3	0	28	9	10	4	2	28
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	3	0	3	33	0	0	0	0	0	0	5	2	6	3	7	14	5	17	7	17
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	19	11	8	21	11	0	0	0	0	2	3	4	1	0	18	6	7	2	0	29
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	8	5	8	3	13
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	9	7	2	33	22	0	0	0	0	1	10	16	4	3	55	13	16	7	3	55
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	8	2	6	75	0	28	17	26	3	55	36	17	41	3	56	44	10	47	22	56
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3

8. (4/5)

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
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	19	8	11	37	37	0	0	0	0	0	4	6	1	0	19	9	12	4	0	40
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	3	0	3	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	5	3	0	11
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	7	1	6	43	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	14	5	5	3	1	15
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	12	9	6	9	3	14
	RNG030	Acrocefalosindattilia	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35
	RNG030	Apert sindrome di (ORPHA87; Apert syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	4	4	4	0	8
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	4	2	4	2	5
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	7	5	2	14	0	0	0	0	0	0	16	15	13	0	49	16	16	14	0	51
	RNG050	Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	13	7	6	69	31	0	0	0	0	0	1	2	0	0	7	4	4	3	0	11
	RNG050	Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	16	16	9	2	44	16	16	9	3	44
	RNG050	Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	0	1	1	1
	RNG050	Sindrome campomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	6	4	4	3	11	7	4	5	3	12
	RNG060	Discondrosteosi (ORPHA240; Léri-Weill dyschondrosteosis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	7	0	7	7	7
	RNG060	Displasia diastrofica e pseudodiastrofica (ORPHA628; ORPHA85174; Diastrophic dysplasia Pseudodiastrophic dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RNG060	Displasia spondiloepifisaria (ORPHA94068; Spondyloepiphyseal dysplasia congenita)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RNG060	McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	5	3	2	40	0	0	0	0	0	0	10	16	2	0	42	10	16	3	0	42
	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)	8	3	5	50	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	13	7	6	6	0	19
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	101	55	46	31	4	0	0	0	0	1	6	6	4	0	27	8	6	7	0	31
	RNG093	Emiipertrofia congenita (ORPHA2128; Isolated hemihyperplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	12	0	12	12	12
	RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	7	3	8	1	10	9	3	11	3	11
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	144	87	57	38	17	0	0	0	0	2	9	6	8	0	34	9	6	8	0	34
	RNG121	Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13

8. (5/5)

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
	RNG200	Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	13	8	5	8	0	0	0	0	0	0	4	8	2	0	32	6	8	3	1	32
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	2	9	7	11	9	2	9	7	11
	Totale Schede di Diagnosi		1.238																			

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	52	10	5	1	-	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	3	1	3	1	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	55	3	58	3	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	18	1	16	1	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	-	-	-	-	-	-
RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	1	-	1	-	-	-
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	8	-	2	-	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	2	-	-	-	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	11	-	6	-	-	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	26	5	20	2	-	-
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli	-	-	-	-	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	19	4	14	5	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	-	-	-	-	-	-
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic	9	-	14	-	-	-

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 (*)
	syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)						
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	10	-	8	-	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	38	3	70	26	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	20	20	3	3	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	3	-	3	1	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	41	8	62	12	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	-	3	1	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	1	-	2	1	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	1	-	1	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	4	4	-	-	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	-	-	-	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	28	-	58	13	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	39	2	63	5	-	-
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	2	-	-	-	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	27	2	44	4	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	-	-	-	-	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	1	-	1	-	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	44	11	31	7	-	-

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 (*)
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	40	15	44	17	-	-
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	1	-	-	-	-	-
RJG010	Tubulopatie primitive	2	-	4	-	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	49	2	58	4	-	-
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	26	-	18	-	-	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	52	-	40	1	-	-
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	1	-	1	-	-	-
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	24	1	23	1	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	49	15	52	15	-	-
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	9	-	6	2	-	-
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig (ORPHA380; Greig cephalopolysyndactyly syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	3	2	-	-	-	-
RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	12	2	-	-	-	-
RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare (ORPHA1393; Cerebrocostomandibular syndrome)	1	-	1	-	-	-
RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	-	-	-	-	-	-
RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	2	-	-	-	-	-
RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	6	-	4	-	-	-
RN0620	Pachidermoperiostosi (ORPHA2796; Pachydermoperiostosis)	-	-	-	-	-	-
RN0630	Pseudoxantoma elastico (ORPHA758; Pseudoxanthoma elasticum)	-	-	-	-	-	-
RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	-	-	-	-	-	-
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	12	1	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 (*)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	2	-	1	-	-	-
RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	14	-	1	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	3	-	7	1	-	-
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	8	-	-	-	-	-
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	11	-	14	1	4	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	40	2	26	1	-	-
RN1021	Sindrome FG (ORPHA93932; FG syndrome type 1)	-	-	-	-	-	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	6	1	3	1	-	-
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di (ORPHA373; Simpson-Golabi-Behmel syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	5	-	6	-	-	-
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	3	-	1	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	19	3	6	1	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	2	-	14	2	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	9	-	3	-	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	8	3	6	2	-	-
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	1	1	-	-	-	-
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	19	1	14	1	-	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN1550	Marshall-Smith sindrome di (ORPHA561; Marshall-Smith syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	3	1	4	-	-	-
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	7	2	3	2	-	-
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)	2	-	-	-	-	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	4	1	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)	10	4	1	-	-	-
RNG050	Condrodistrofie congenite	22	4	16	7	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	9	1	2	-	-	-
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)	8	-	24	1	3	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	101	16	53	8	-	-
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	1	-	-	-	-	-
RNG094	Sindromi progeroidi	-	-	-	-	-	-
RNG095	Sindromi di Waardenburg (ORPHA3440; Waardenburg syndrome)	4	-	-	-	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	144	25	109	17	-	-
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	1	1	-	-	-	-
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale	-	-	-	-	-	-
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	-	-	-	-	-	-
RNG200	Amartomatosi multiple	14	2	1	-	-	-
RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	2	-	-	-	-	-
Totale		1.238	180	1.067	171	7	-

* 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)	5	4
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	2	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	1	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	1	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	1	1
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	1	-
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	6	2
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	9	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	4	3
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	6	-
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	5	1
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	1	1
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	1	1
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	1	1
RNG050	Condrodistrofie congenite	1	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	1	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	1	1
Totale		47	17

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale S. Anna – S. Fermo della Battaglia (CO)

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