

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

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	10
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	11
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	16
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	17
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	18
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	26
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	34

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

Lucà Maria mluca@asst-pg23.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 Papa Giovanni XXIII		
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo		
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
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI
2. TUMORI		
	RB0010	WILMS TUMORE DI
	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine		
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (ESCLUSO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III)
	RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
	RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
	RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
	RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
	RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
	RC0150	WILSON MALATTIA DI
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA

ASST Papa Giovanni XXIII		
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo		
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
Centro Spoke MEC	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE
	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
	RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND SINDROME DI
	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
	RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA
	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI
	RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE

ASST Papa Giovanni XXIII		
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
	RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI
	RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
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
	RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA
	RN0500	CUTIS LAXA
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSO: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA' DEL DOTTO DI BOTALLLO)
	RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	RN0320	GASTROSCHISI
	RN0322	ONFALOCELE
	RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE
	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
	RN0210	ATRESIA BILIARE
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO
	RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA

ASST Papa Giovanni XXIII		
17. Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo		
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
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
	RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
	RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO: RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)
	RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO
	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)
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
	RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
	RC0310	SOTOS SINDROME DI
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RN1350	ALAGILLE SINDROME DI
	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI
	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
	RC0250	COSTELLO SINDROME DI
	RN1010	NOONAN SINDROME DI
	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
	RN1530	LEOPARD SINDROME
	RC0270	LOWE SINDROME DI
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE
	RN0940	SINDROME KABUKI
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 140



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

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

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

ERKNet - European Reference Network on Kidney Diseases

ERNICA - European Reference Network on inherited and congenital anomalies

ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases

ERN eUROGEN - European Reference Network on urogenital diseases and conditions

ERN RARE LIVER - European Reference Network on hepatological diseases

ERN TRANSPLANT-CHILD - European Reference Network on transplantation in children

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

5.160

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	83
	non convalidate ⁽³⁾	619
	validate ⁽⁴⁾	4.454

(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)
Agazzi Emanuela	2025	78	10	19 (11)	8 (7)
Agovino Teresa	2025	29	19	21 (17)	-
Allegri Chiara	2025	58	47	105 (97)	-
Ambaglio Chiara	2025	121	52	113 (51)	-
Amoroso Angela	2025	-	-	4 (4)	-
Angeli Fabrizio	2025	17	12	42 (37)	-
Bailo Giorgio	2015	4	-	-	-
Baldan Anna	2016	35	-	-	-
Balestrieri Giulio	2022	1	-	1 (-)	-
Barcella Luca	2023	161	-	89 (-)	-
Bellini Marta	2025	63	38	28 (28)	-
Belotti Masserini Alessandro	2025	149	36	251 (79)	-
Benatti Simone Vasilij	2023	4	-	3 (-)	-
Beretta Marta	2025	26	10	12 (7)	-
Bertocchi Stefania	2025	30	20	46 (31)	-
Bonfadini Silvia	2025	4	4	1 (1)	-
Bonito Virginio	2021	106	-	49 (-)	-
Bravi Michela	2025	1	1	1 (1)	-
Breda Silvia	2025	13	5	42 (21)	-
Brena Mario Leo	2016	2	-	1 (-)	-
Brucato Antonio Luca	2016	31	-	22 (-)	-
Bruschi Eleonora	2025	162	13	243 (23)	-
Caffi Lorella	2017	1	-	-	-
Camera Giorgia	2025	35	6	39 (8)	4 (4)
Camma' Annamaria	2012	1	-	1 (-)	-
Capelli Anna	2019	3	-	-	-
Carrara Camillo	2025	41	5	49 (5)	-

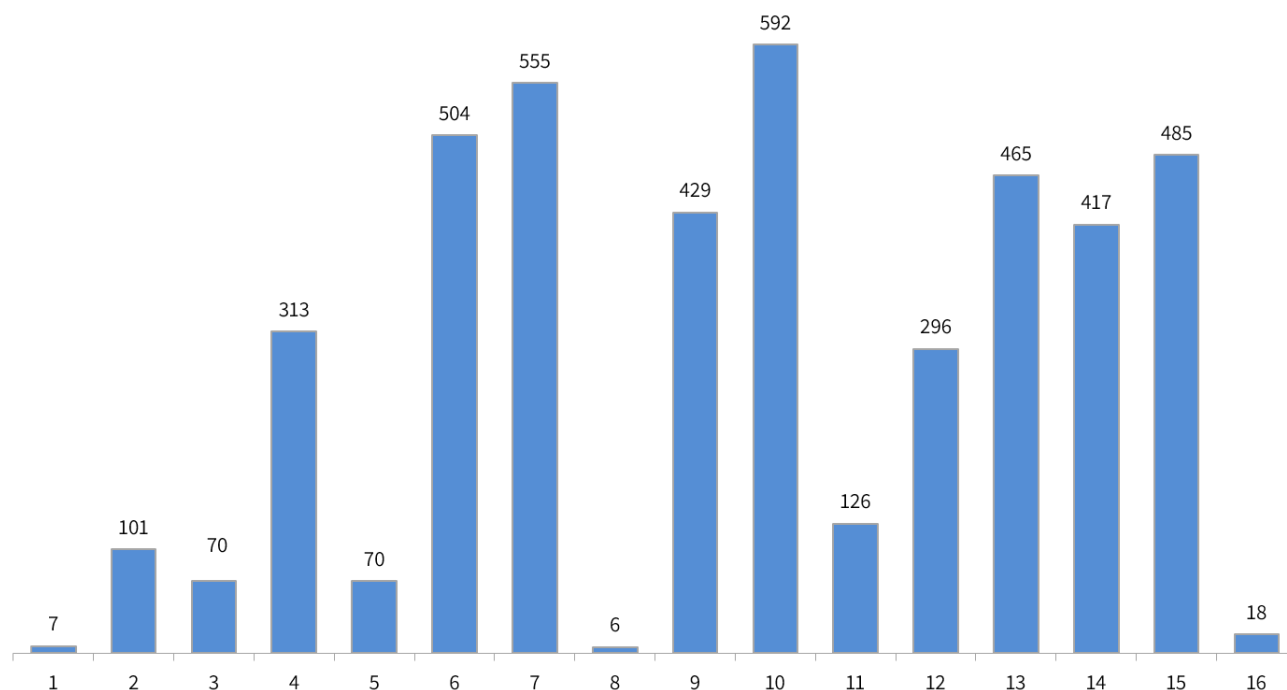
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Caruso Maria Rosa Antonietta	2023	76	-	81 (-)	-
Casotti Valeria	2025	17	7	22 (11)	-
Cassani Morena	2016	16	-	-	-
Cassibba Sara	2025	1	1	-	-
Cavalleri Laura	2025	66	58	59 (58)	-
Colusso Mara Marcella	2025	27	15	25 (16)	3 (-)
Conti Caterina	2022	136	-	104 (-)	-
Cortesi Liana	2025	1	1	1 (1)	-
Cumetti Davide Faustino	2011	1	-	1 (-)	-
Dalla Rosa Davide	2024	1	-	-	-
Dato Errato	2022	1	-	-	-
Dell'Era Valentina	2025	9	9	8 (8)	-
Di Blasi Lo Cuccio Chiara	2013	12	-	11 (-)	-
Di Buduo Andrea	2025	3	3	3 (3)	-
Di Giorgio Angelo	2024	1	-	1 (-)	-
Esposito Arianna	2025	6	6	6 (6)	-
Ferrari Elisa	2025	4	4	5 (5)	-
Finazzi Guido	2017	2	-	2 (-)	-
Finazzi Maria Chiara	2025	3	1	4 (2)	-
Foresti Camillo	2025	28	7	30 (7)	-
Frigeni Barbara	2025	25	15	16 (8)	3 (2)
Frigeni Marco	2025	86	32	91 (54)	-
Gabbiadini Sara	2024	-	-	1 (-)	-
Galli Monica	2025	16	6	-	-
Gambara Silvia	2025	2	-	6 (3)	-
Garcia Lorenzo Marc	2025	10	10	10 (10)	-
Gardinetti Margherita	2016	2	-	2 (-)	-
Gennarini Alessia	2025	126	16	88 (34)	-
Gentile Giorgio	2012	4	-	-	-
Gervasoni Annalisa	2025	1	1	3 (3)	-
Giannotti Giulia	2025	39	1	14 (1)	7 (3)
Giovanelli Luca	2025	1	1	1 (1)	-
Grosu Aurelia	2025	8	3	8 (4)	-
Imeri Gianluca	2025	10	7	5 (2)	-

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)
Impellizzeri Matteo	2025	6	3	7 (4)	-
Intermesoli Tamara	2025	13	11	10 (8)	-
Ippolito Silvia	2025	9	9	9 (9)	-
Lacanna Francesco	2012	1	-	-	-
Leone Valentina Fanny	2025	16	13	17 (13)	-
Lonni Sara Alessandra	2025	335	162	194 (129)	-
Luca' Maria	2025	97	22	71 (15)	-
Lupi Elide	2025	85	35	105 (41)	-
Maestroni Silvia	2021	21	-	21 (-)	-
Mamoli Daniela	2025	3	3	3 (3)	-
Mangia Giampaolo	2025	59	59	54 (54)	-
Marcora Simona Anna	2018	1	-	1 (-)	-
Martelli Laura	2025	16	-	14 (4)	-
Martini Valeria	2025	16	2	19 (-)	-
Migliazza Lucia	2025	164	24	227 (59)	111 (32)
Minio Antonietta	2019	6	-	-	-
Moggio Erica	2025	3	2	4 (3)	-
Motta Matteo	2025	6	5	21 (18)	-
Musaio Luisa	2023	133	-	103 (-)	-
Nicastro Emanuele	2025	44	8	51 (9)	-
Norsa Lorenzo	2019	2	-	-	-
Novelli Luca	2018	1	-	-	-
Occhipinti Vincenzo	2025	4	4	3 (3)	-
Parietti Michele	2025	17	8	28 (13)	-
Parigi Piercarlo	2017	1	-	-	-
Pascariello Greta	2025	44	44	41 (40)	-
Pellegrinelli Claudia	2025	8	8	6 (6)	-
Pellegrini Silvia	2025	1	1	1 (1)	-
Pelliccia Ciretta	2025	8	-	6 (2)	-
Percivalle Serena	2012	5	-	3 (-)	-
Pezzani Lidia	2025	21	21	1 (1)	1 (1)
Pinotti Moira Alessandra	2021	5	-	5 (-)	-
Portalupi Valentina	2024	82	-	65 (-)	-
Quadri Stefano	2025	1	1	1 (1)	-
Quaresmini Giulia	2025	78	23	73 (30)	-

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)
Quarta Giovanni	2025	13	7	13 (6)	-
Radaelli Silvia	2025	3	3	4 (3)	1 (1)
Raponi Francesca	2021	20	-	28 (-)	-
Reseghetti Alberto	2018	86	-	25 (-)	-
Rizzi Marco	2012	1	-	-	-
Robustelli Test Elisa	2023	13	-	15 (-)	-
Rosina Erica	2025	2	2	-	1 (1)
Rossi Valeria Adriana	2025	6	1	21 (8)	-
Rossini Alessandro	2025	24	17	26 (19)	-
Rota Stefano	2011	1	-	1 (-)	-
Rottoli Mariarosa	2016	7	-	7 (-)	-
Sabadini Ettore	2020	25	-	25 (-)	-
Salvatore Santina	2012	3	-	1 (-)	-
Sansotta Naire	2025	4	3	3 (2)	2 (2)
Scarlato Marina Luigia Romana	2025	39	13	43 (20)	30 (15)
Scatigno Agnese	2025	4	4	-	2 (2)
Schieppati Arrigo	2020	151	-	148 (-)	-
Schieppati Francesca	2022	1	-	1 (-)	-
Sciatti Edoardo	2025	65	14	55 (11)	-
Sgarzi Manlio	2025	127	8	107 (8)	-
Sileo Fulvio	2015	2	-	1 (-)	-
Soavi Laura	2014	1	-	-	-
Stinco Mariangela	2025	5	5	8 (8)	-
Stroppa Paola	2025	7	6	9 (8)	-
Terzi Chiara	2013	24	-	-	-
Tomba Carolina	2025	2	2	2 (2)	-
Tribbia Giuliana	2010	11	-	-	-
Tripodi Serena Ilaria	2025	15	15	15 (15)	-
Ubiali Tania	2025	46	11	76 (22)	-
Vavassori Daniele	2025	1	1	2 (2)	-
Vedovello Marcella	2025	143	27	158 (36)	1 (-)
Verdoni Lucio	2025	38	5	99 (14)	1 (1)
Vezzoli Pamela	2025	320	20	485 (28)	-
Villa Annamaria	2020	8	-	5 (-)	-

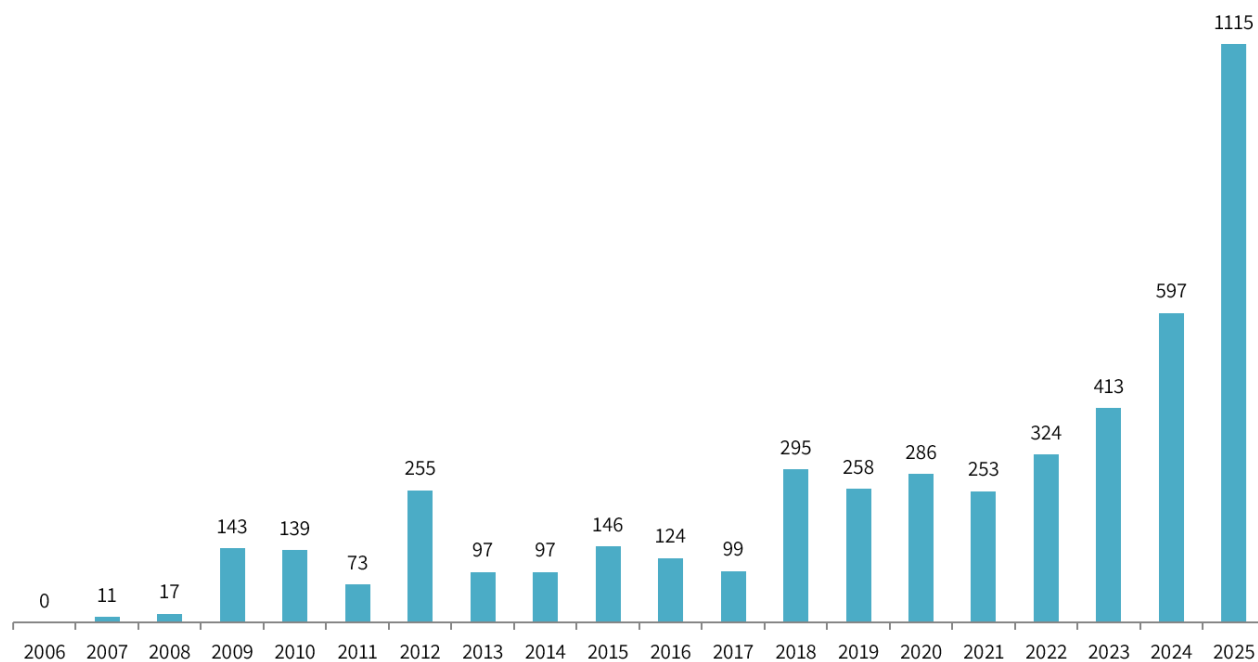
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Zaranko Elvira	2025	7	1	3 (-)	-
Totale		4.454	1.115	4.340 (1.336)	175 (71)

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) (1/8)

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
	RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	2	2	0	100	0	59	12	59	47	71	60	12	60	48	71	65	11	65	54	76
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	5	4	1	60	0	61	13	63	39	79	61	13	63	39	79	62	13	64	41	79
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	15	8	7	80	0	2	2	1	0	6	2	2	1	0	6	9	4	10	2	17
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	63	0	63	63	63
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	83	40	43	19	0	10	14	3	0	57	15	16	7	0	67	29	21	25	1	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	2	0	2	0	0	33	22	33	11	54	34	22	34	12	55	43	29	43	14	72
	RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	3	3	0	100	0	12	7	16	2	18	12	7	17	2	18	27	7	26	19	35
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	19	2	17	79	0	7	1	7	3	9	7	2	7	3	9	8	2	8	6	12
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	24	6	18	88	0	66	12	70	36	81	67	12	70	36	83	68	11	71	41	83
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	18	10	8	100	39	9	4	10	2	16	11	5	10	2	24	15	8	14	2	30
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	0	4	100	0	3	2	4	0	5	17	12	14	5	37	41	19	45	12	61
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	5	1	4	100	0	7	14	0	0	34	8	14	1	0	36	13	13	10	1	36
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	16	10	6	38	19	36	24	42	0	65	38	26	43	0	78	42	25	44	0	78
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	86	38	48	92	2	33	12	30	10	69	37	12	37	14	72	41	13	40	14	74
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	33	11	22	91	3	42	14	42	18	71	45	13	42	19	72	53	11	53	26	72
	RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	5	14	10	9	5	27

8. (2/8)

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
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RCG010	Conn sindrome di	9	8	1	89	0	45	13	46	23	70	52	12	52	25	71	54	12	54	26	73
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	12	10	2	92	0	48	11	46	30	62	54	9	59	39	64	57	10	61	39	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	6	1	5	100	0	49	13	49	32	71	49	13	49	32	71	59	13	60	41	77
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	18	5	13	78	0	30	17	28	6	57	34	18	36	6	57	41	18	48	10	69
	RCG040	Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10
	RCG040	Cistinosi (ORPHA213; Cystinosis)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG040	Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	28	15	13	64	14	23	13	21	1	50	28	14	29	1	51	45	12	47	16	66
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	1	1	0	100	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	59	0	59	59	59
	RCG040	Tirosinemia tipo I (SNE) (ORPHA882; Tyrosinemia type 1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	2	1	1	100	0	39	17	39	22	55	59	11	59	48	69	65	5	65	60	69
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	2	0	2	100	50	1	1	1	0	1	2	1	2	1	2	6	4	6	2	10
	RCG060	Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	4	3	1	100	25	3	5	0	0	11	3	5	0	0	12	17	5	15	12	24
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote (ORPHA391665; Homozygous familial hypercholesterolemia)	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12	22	0	22	22	22
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	7	3	4	71	29	34	17	36	1	52	43	11	47	25	57	45	11	47	25	62
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	2	1	1	100	0	26	26	26	0	51	37	27	37	10	64	40	24	40	16	64
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	8	8	0	0	0	36	13	38	19	56	38	14	40	19	59	43	12	45	23	59
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	79	66	13	8	0	44	13	43	10	77	44	14	44	10	77	53	14	54	19	81
	RCG110	Porfiria cutanea tarda (ORPHA101330; Porphyria cutanea tarda)	29	27	2	17	0	51	8	51	39	69	51	8	51	39	70	65	10	65	46	84
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di (ORPHA510; Lesch-Nyhan Syndrome)	4	4	0	75	25	0	0	0	0	1	8	8	6	1	20	13	11	9	2	31
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	113	90	23	69	0	70	14	74	13	89	72	12	75	17	89	73	12	76	17	90
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	18	0	18	18	18
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	3	1	2	100	0	10	4	9	5	15	10	4	9	6	15	10	4	10	6	15
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	14	6	8	86	0	40	15	38	17	63	41	16	38	17	65	47	15	47	17	70
	RCG161	Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	3	2	1	67	0	63	7	65	54	70	64	6	66	55	70	68	9	74	55	75
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	3	3	0	100	0	21	2	21	18	24	31	17	21	18	55	43	13	50	25	55

8. (3/8)

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
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	3	1	2	100	33	4	2	3	2	7	8	2	9	6	10	18	3	19	13	21
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	18	10	8	72	17	30	21	35	1	67	31	22	35	1	67	33	21	36	1	67
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	9	1	8	33	0	44	17	45	25	70	44	17	45	25	70	51	16	52	28	77
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunglobulin A vasculitis)	21	9	12	62	5	37	21	41	2	74	38	21	43	6	74	39	19	43	6	74
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	15	8	7	80	20	36	28	22	5	80	38	28	22	5	80	39	27	23	6	80
	RD0080	Shwachman-Diamond syndrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	15	9	8	9	1	17
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	32	23	9	78	0	51	15	55	18	82	54	14	58	19	82	57	13	58	22	82
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	27	9	18	81	0	7	12	4	0	53	8	12	4	0	53	13	12	11	2	53
	RDG010	Anemia sideroblastica ereditaria (ORPHA1047; Sideroblastic anemia)	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	28	14	14	96	0	5	7	2	0	33	5	7	3	0	33	10	7	9	0	33
	RDG010	Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	2	2	0	0	0	28	3	28	25	31	28	3	28	25	31	28	3	28	25	31
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	18	0	18	18	18
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	19	12	7	74	0	12	21	0	0	68	15	22	0	0	68	23	23	13	0	68
	RDG010	Talasemia intermedia (ORPHA707786; Talassemia)	3	1	2	67	0	20	13	26	2	32	21	13	28	2	32	24	10	29	11	33
	RDG010	Talasemia major (ORPHA707786; Talassemia)	4	1	3	100	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	5	43	9	46	28	53
1C	RDG010	Talasemie	4	1	3	75	0	3	3	2	0	6	3	3	2	0	6	21	9	22	9	30
	RDG020	Afibrinogenemia (ORPHA335; Congenital fibrinogen deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	43	0	43	43	43
	RDG020	Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	5	2	3	100	0	21	14	17	8	47	21	14	17	8	47	40	10	41	29	55
	RDG020	Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	2	1	1	0	0	48	21	48	27	68	48	21	48	27	69	62	8	62	54	69
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	14	13	1	86	0	18	18	11	0	56	21	20	12	0	56	41	18	39	1	72
	RDG020	Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	2	2	0	50	0	45	11	45	34	56	45	11	45	34	56	50	15	50	35	64
	RDG020	Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	7	2	5	71	29	23	22	11	0	61	33	22	36	0	61	50	18	45	20	70
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	20	7	13	70	0	41	16	40	17	65	43	16	43	17	65	45	15	46	17	65
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	15	4	11	60	0	39	18	33	17	72	40	18	33	17	72	43	17	39	17	72
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	12	7	5	83	8	37	21	33	9	75	39	23	33	9	83	45	22	43	10	83

8. (4/8)

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
	RDG020	Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	3	1	2	100	0	32	9	38	20	39	37	13	39	20	51	41	17	40	20	62
	RDG020	Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	2	0	2	100	0	48	7	48	41	54	48	7	48	41	54	48	7	48	41	54
	RDG020	Ipo fibrinogenemia (ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)	3	0	3	33	0	37	7	33	32	47	37	7	33	32	47	38	7	34	32	47
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	12	5	7	100	0	37	16	32	14	67	39	19	32	14	76	43	19	41	15	76
	RDG020	Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	10	4	6	60	0	34	13	34	15	58	37	11	36	21	58	39	11	41	21	58
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	2	2	0	50	0	59	9	59	50	67	59	9	59	50	67	60	8	60	52	68
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	26	9	17	81	4	23	21	19	0	60	26	21	21	0	60	35	22	27	0	74
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	4	1	3	100	0	2	1	3	0	3	9	7	7	1	19	43	14	40	28	66
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann (ORPHA849; Glanzmann thrombasthenia)	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	28	0	28	28	28	38	0	38	38	38
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	73	37	36	47	3	42	24	45	0	87	42	24	45	0	87	46	23	50	1	87
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	2	1	1	0	0	8	5	8	3	13	32	28	32	4	59	70	12	70	58	81
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	123	74	49	78	1	72	12	74	12	90	72	12	74	12	93	74	12	76	14	101
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	17	0	17	17	17
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	26	9	17	100	0	49	13	48	17	79	52	14	51	22	80	54	15	53	22	80
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	255	137	118	75	0	66	10	68	32	88	67	10	69	34	89	68	10	70	34	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	12	5	7	75	0	51	13	46	33	75	54	13	49	35	83	63	11	67	45	83
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	2	24	4	24	20	28	45	10	45	35	54
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	2	1	1	1	3
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	36	27	9	69	0	59	11	58	31	78	63	10	64	46	79	65	9	67	47	82
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	2	2	0	100	0	41	2	41	39	42	41	1	41	40	42	50	10	50	40	60
	RF0280	Cheratocono	6	6	0	0	0	39	8	41	28	52	39	8	41	28	52	40	8	41	29	53
	RFG040	Atassia congenita	2	2	0	100	50	18	18	18	0	35	32	32	32	0	64	33	33	33	0	65
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	8	2	6	25	0	46	19	40	25	77	53	18	46	33	80	58	17	50	34	81
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	12	5	7	33	0	49	17	50	3	68	62	11	66	35	77	63	10	67	36	77
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	20	9	11	70	5	35	18	37	1	65	46	14	46	18	73	56	11	55	40	76

8. (5/8)

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
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	3	1	2	0	0	6	4	4	3	12	13	5	13	6	19	37	13	45	19	48
	RFG080	Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	22	0	22	22	22	63	0	63	63	63
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	66	0	66	66	66	66	0	66	66	66	72	0	72	72	72
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	9	0	9	9	9	33	0	33	33	33
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy- Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	80	0	80	80	80
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	4	1	3	100	0	25	9	27	12	35	28	6	29	19	35	43	6	43	35	52
	RFG101	Myasthenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	161	98	63	81	11	56	18	61	12	89	57	18	62	12	89	60	16	63	16	89
	RFG160	Distonie primarie	2	1	1	100	0	46	8	46	38	54	52	4	52	48	56	59	3	59	56	61
	RG0010	Endocardite reumatica	18	8	10	94	0	9	2	9	5	13	9	2	9	5	13	11	2	11	6	16
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	62	36	26	69	5	61	14	64	29	84	62	14	64	30	84	62	13	65	30	84
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	7	5	2	86	14	45	19	42	8	75	46	19	47	8	75	57	18	57	33	87
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	35	18	17	83	0	53	14	54	24	76	57	13	59	28	78	59	11	59	36	78
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	3	2	1	67	0	71	6	69	66	79	71	6	69	66	79	72	5	70	66	79
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	46	23	23	85	2	53	16	53	19	80	55	16	56	22	80	55	15	56	23	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	80	28	52	85	1	70	8	69	52	87	70	8	69	52	87	71	8	71	52	87
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	20	3	17	75	10	37	15	35	12	65	38	13	36	16	65	45	13	46	22	66
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	11	4	7	73	27	33	12	37	11	45	33	11	37	15	45	41	18	38	16	73
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	9	1	8	100	0	39	21	29	0	66	39	21	29	0	66	48	18	56	16	71
	RGG010	Porpora trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	16	5	11	44	6	45	21	51	11	79	47	20	54	11	79	50	18	55	20	79
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	62	34	28	40	2	46	11	48	24	72	47	11	49	24	72	54	10	55	27	75
2	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	310	192	118	40	1	46	12	47	8	81	47	12	47	8	81	53	12	52	25	85
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	11	2	9	27	0	61	10	61	43	77	63	9	62	49	78	64	8	62	51	78
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	182	143	39	84	3	71	8	71	37	89	72	7	73	38	89	73	8	74	38	92

8. (6/8)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	3	2	1	67	0	60	7	56	55	70	61	7	57	55	70	62	6	61	55	70
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	3	3	0	33	0	64	4	66	58	67	64	4	67	59	67	67	4	69	61	70
	RHG010	Polmonite interstiziale linfoide idiopatica (ORPHA79128; Lymphoid interstitial pneumonia)	1	0	1	100	0	65	0	65	65	65	69	0	69	69	69	69	0	69	69	69
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	10	5	5	80	0	70	9	71	56	81	71	8	72	58	84	74	7	75	61	84
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8	6	2	38	0	53	20	52	14	80	54	21	52	14	81	55	20	54	16	81
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	3	0	3	100	0	13	3	13	9	16	13	2	13	10	16	15	1	16	13	16
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	7	3	4	86	14	1	2	0	0	5	1	2	1	0	5	15	8	16	4	26
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	87	53	34	60	13	34	18	33	3	75	35	18	34	3	75	43	19	44	12	83
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	19	0	19	19	19
	RIG010	Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	6	4	2	100	33	6	12	0	0	32	7	11	2	0	32	20	8	17	9	36
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2 (ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2)	10	7	3	90	70	5	7	0	0	18	11	16	1	0	54	16	14	12	0	54
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	4	2	2	75	25	12	11	12	0	24	28	18	32	1	49	29	17	33	3	49
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	7	4	3	86	0	62	3	61	58	67	62	3	61	59	67	62	3	61	59	67
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RJG010	Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	6	0	6	100	0	20	16	21	0	42	24	20	24	0	54	39	10	37	27	54
	RJG010	Barter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RJG010	Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	6	6	0	100	17	9	9	5	1	26	18	15	15	3	44	25	15	22	6	48
	RJG010	Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	23	9	14	96	0	28	14	29	5	61	33	14	31	5	64	42	13	41	18	65
	RJG020	Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	14	9	5	86	21	35	24	34	1	67	37	21	37	12	67	42	18	43	15	67
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	142	94	48	49	23	53	16	52	15	84	53	16	53	15	84	60	14	61	23	85
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	8	3	5	50	0	16	10	16	0	37	18	8	17	11	37	20	7	19	12	37
	RJG020	Sindrome nefrosica congenita (ORPHA564127; Genetic nephrotic syndrome)	2	1	1	50	0	29	6	29	23	35	34	3	34	31	36	45	8	45	37	52
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	55	34	21	56	47	31	18	33	1	73	33	16	33	1	73	40	14	38	14	75
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	83	34	49	80	2	53	17	53	7	89	54	16	54	8	90	55	16	55	8	91
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	321	187	134	89	0	77	11	79	36	100	77	11	80	36	100	78	11	80	36	100
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	51	17	34	94	0	64	11	64	39	82	66	10	66	39	82	66	10	66	39	83

8. (7/8)

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
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	10	3	7	100	0	64	12	67	44	84	65	12	67	44	84	66	12	69	44	84
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	33	5	28	85	0	52	16	53	13	81	53	15	53	13	82	55	15	54	18	83
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	23	8	15	74	0	53	14	54	15	73	54	15	56	16	80	56	15	57	21	80
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	12	3	9	83	0	52	18	56	13	76	53	17	56	13	76	55	15	57	25	77
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	48	10	38	79	0	45	18	46	11	75	48	17	49	11	75	50	16	52	13	75
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	4	0	4	75	0	52	13	54	33	68	53	13	55	33	69	59	17	63	33	78
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	11	5	6	82	0	53	14	54	31	70	55	12	54	33	71	63	14	65	33	79
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	286	41	245	97	1	48	15	48	8	85	51	15	51	9	86	58	14	58	21	87
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	9	1	8	33	11	33	26	26	0	70	39	24	45	0	71	46	22	46	16	74
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	46	32	14	43	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	7	0	0	19
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	4	3	1	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	8
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	12	6	6	42	0	2	7	0	0	25	2	7	0	0	25	2	7	0	0	25
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	94	49	45	63	1	0	0	0	0	4	0	0	0	0	4	6	7	3	0	38
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	53	35	18	68	0	0	1	0	0	3	1	2	0	0	9	5	8	2	0	48
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	45	24	21	82	60	0	0	0	0	3	0	0	0	0	3	4	6	0	0	23
	RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	11	7	4	64	0	42	23	38	1	75	44	22	44	2	75	49	22	49	12	79
	RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	10	2	8	10	0	42	11	45	18	55	42	11	45	18	55	56	4	56	51	64
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	39	10	29	44	0	30	16	29	0	64	39	15	36	3	64	48	14	48	21	81
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	8	4	4	25	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	2	0	11
	RN0322	Onfalocoele (ORPHA660; Omphalocele)	3	0	3	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	6	11	3	18
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	0	2	100	0	4	4	4	0	8	7	4	7	3	10	12	1	12	11	13
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15	24	0	24	24	24
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	6	4	2	100	0	1	3	0	0	8	2	3	1	0	8	36	18	39	1	60
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	9	8	9	1	17	17	2	17	15	18
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	3	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	3	3	3	0	7
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	4	4	4	0	8
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6

8. (8/8)

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
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	17	13	4	71	6	1	2	0	0	10	1	3	0	0	10	9	8	8	0	26
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	2	0	2	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	12	2	12	10	13
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	15	10	5	80	20	0	0	0	0	1	2	5	0	0	20	8	10	3	0	29
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	32	17	15	47	9	19	19	14	0	62	31	18	36	1	69	36	17	38	3	69
	RNG010	Pseudoermafroditismi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	31	0	31	31	31
	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	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	9	3	6	11	0	0	0	0	0	0	8	11	2	0	34	9	11	5	0	35
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	15	9	6	20	0	0	1	0	0	2	9	10	3	0	40	10	10	5	1	40
	RNG132	Pentalogia di Cantrell (ORPHA1335; Pentalogy of Cantrell)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RNG141	Cuore criss-cross (ORPHA1461; Criss-cross heart)	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG141	Ebstein anomalia di (ORPHA1880; Ebstein malformation of the tricuspid valve)	23	12	11	83	13	0	0	0	0	0	6	12	0	0	46	26	22	20	0	68
	RNG141	Sindrome del cuore sinistro ipoplasico (ORPHA2248; Hypoplastic left heart syndrome)	29	19	10	100	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	7	9	0	26
	RNG142	Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724; Cerebral arteriovenous malformation)	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RNG200	Complesso di Von Meyenburg (ORPHA386; Hepatic cystic hamartoma)	3	1	2	0	0	54	18	55	32	76	54	18	55	32	76	56	17	57	35	77
	RNG251	Atresia colica (ORPHA1198; Colonic atresia)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG251	Atresia intestinale multipla (ORPHA2300; Isolated multiple intestinal atresia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG251	Duplicazioni del tubo digerente	4	2	2	0	25	1	2	0	0	5	1	2	0	0	5	3	2	2	0	6
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	18	12	6	39	17	26	22	24	0	69	31	23	31	0	75	42	22	38	11	83
	Totale Schede di Diagnosi		4.454																			

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

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	2	2	2	2	-	-
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	5	-	3	-	-	-
RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	15	11	12	12	-	-
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	1	1	-	-	-	-
RBG010	Neurofibromatosi	85	11	19	10	3	3
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	3	1	4	2	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	19	3	17	5	1	1
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	24	2	23	1	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	18	7	29	10	-	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	4	-	8	-	-	-
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di (ORPHA205; Crigler-Najjar syndrome)	5	3	6	4	-	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	16	11	8	4	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	86	8	107	22	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	33	10	33	12	-	-
RC0250	Costello sindrome di (ORPHA3071; Costello syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0270	Lowe sindrome di (ORPHA534; Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)	3	1	13	2	-	-
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	1	1	1	1	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	21	10	21	10	-	-

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 (*)
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	24	20	20	16	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	32	2	34	4	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	8	3	11	5	2	2
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	1	-	1	-	-	-
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	-	-	-	-	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	9	-	25	3	-	-
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	-	-	-	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	87	18	6	5	-	-
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	29	-	5	-	-	-
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	4	-	4	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	113	29	78	17	2	2
RCG150	Istiocitosi croniche	1	1	1	1	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	20	11	18	10	1	1
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	3	3	3	3	-	-
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	3	-	5	3	-	-
RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	18	1	24	2	-	-
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	9	-	3	-	-	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	21	4	13	4	-	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	15	7	12	7	-	-

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 (*)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	2	-	1	-	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	32	13	32	23	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	89	63	81	63	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	136	23	141	31	-	-
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	5	1	7	3	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	73	46	34	32	-	-
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	2	1	-	-	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	123	49	131	63	-	-
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	-	-	-	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	1	-	1	-	-	-
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	-	-	-	-	-	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	26	6	28	6	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	255	36	205	40	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	12	-	19	3	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	2	1	3	1	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	3	2	4	3	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	-	-	-	-	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	36	13	27	9	6	3
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	2	1	2	1	-	-

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 (*)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	-	-	-	-	-	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	-	-	-	-	-	-
RF0280	Cheratocono	6	-	-	-	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	42	14	41	19	28	14
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	-	-	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	6	-	-	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	4	2	4	4	2	2
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	161	18	142	19	4	4
RFG130	Degenerazioni della cornea	-	-	-	-	-	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	-	-	-	-	-	-
RFG160	Distonie primarie	2	1	2	1	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	18	3	85	13	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	62	4	52	5	-	-
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	7	5	6	4	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	35	5	40	9	-	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	3	-	2	-	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	46	5	49	7	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	80	8	84	12	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	20	2	29	4	-	-
RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	11	5	9	6	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	9	4	9	5	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	16	4	7	3	-	-

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 (*)
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	372	170	200	104	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	211	48	238	95	-	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	8	4	3	3	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	3	2	3	2	-	-
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	7	1	12	4	2	-
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	87	32	59	36	-	-
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli (ORPHA2290; Microvillus inclusion disease)	1	1	1	1	-	-
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	20	12	25	16	-	-
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	7	-	6	-	-	-
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	1	-	-	-	-	-
RJG010	Tubulopatie primitive	36	-	106	10	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	221	21	125	27	-	-
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	83	4	152	9	-	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	321	25	363	30	-	-
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	51	3	79	4	-	-
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	10	3	11	3	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	33	9	36	10	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	23	4	20	4	-	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	12	5	14	7	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	48	8	49	13	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	4	2	3	2	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	11	8	9	7	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	286	50	528	142	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	9	8	3	3	-	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	46	12	23	7	-	-
RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	4	2	1	1	-	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	12	1	5	3	-	-
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	94	8	124	32	69	19
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	53	6	79	21	36	8
RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	45	11	48	15	-	-
RN0220	Caroli malattia di (ORPHA53035; Caroli disease)	11	6	9	5	-	-
RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	10	4	1	1	-	-
RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	-	-	-	-	-	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	39	2	19	4	-	-
RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	8	3	2	2	-	-
RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	3	-	1	-	-	-
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	2	2	2	-	-
RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	-	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	6	3	7	4	-	-
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	2	2	1	1	2	2
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	1	-	-	-	-	-

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 (*)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	3	3	-	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	2	2	1	1	-	-
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	1	-	-	-	-	-
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	1	1	-	-	-	-
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea (ORPHA1340; Cardiofaciocutaneous syndrome)	-	-	2	2	-	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	17	6	18	10	14	6
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	2	2	2	2	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	15	6	16	6	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	32	7	16	10	1	1
RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	-	-	-	-	-	-
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	-	-	-	-	-	-
RNG010	Pseudoermafroditismi	1	-	2	1	-	-
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	2	2	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	9	9	1	1	1	1
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	-	-	-	-	-	-
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	-	-	-	-	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	15	15	3	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 (*)
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	1	1	-	-	-	-
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	54	49	51	45	-	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	1	1	-	-	-	-
RNG200	Amartomatosi multiple	4	4	-	-	-	-
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	6	1	1	-	-	-
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	-	-	-	-	-	-
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	-	-	-	-	-	-
RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	18	8	14	6	-	-
Totale		4.454	1.115	4.340	1.283	175	69

* 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
RA0020	Whipple malattia di (ORPHA3452; Whipple disease)	1	-
RBG010	Neurofibromatosi	5	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	1	1
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	1	1
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	3	2
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	9	1
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	1	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	25	11
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	1	1
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	1	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	25	6
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	1	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	1	1
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	3	1
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	3	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	19	3
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	6	1
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	41	10
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	7	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	1	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	2	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	4	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	1	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	2	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	1	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	10	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	1	-
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	5	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	1	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	5	3
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	8	4
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	1	1
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	3	1
RGG010	Microangiopatie trombotiche	4	-
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	2	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	2	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	2	1
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	3	-
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo (ORPHA731; Autosomal recessive polycystic kidney disease)	1	-
RJG010	Tubulopatie primitive	1	1
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	3	-
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	1	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	3	1
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	1	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	7	2
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	1	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	3	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	6	-
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	1	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	24	3
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	11	2
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	3	1
RN0230	Malattia del fegato policistico (ORPHA2924; Isolated polycystic liver disease)	2	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	2	1
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	1	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	1	1
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	17	1
Totale		301	65

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

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