

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

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

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	13
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	14
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	22
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	23
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	24
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	42
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	56

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

Tincani	Angela	angela.tincani@unibs.it
Badolato	Raffaele	raffaele.badolato@unibs.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 degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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		
	RA0030	LYME MALATTIA DI
2. TUMORI		
	RB0010	WILMS TUMORE DI
	RB0020	RETINOBLASTOMA
	RB0030	CRONKHTE-CANADA MALATTIA DI
	RB0040	GARDNER SINDROME DI
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
	RBG020	COMPLESSO CARNEY
	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO
3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE		
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
	RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
	RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
	RC0050	LEPRECAUNISMO
	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
	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)
	RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ SINDROME DI
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI
	RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE

ASST degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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
	RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
	RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
	RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI
	RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
	RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
	RN0710	MELAS SINDROME
	RN0720	MERRF SINDROME
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
	RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
	RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI
	RCG091	OLIGOSACCARIDOSI
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
	RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
	RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO
	RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME
	RC0150	WILSON MALATTIA DI
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE
	RC0243	SINDROME TRAPS
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
	RC0290	SCHNITZLER SINDROME DI
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
Centro Spoke MEC	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE
	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE

19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini

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
	RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI
	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND SINDROME DI
	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0150	NARCOLESSIA
	RF0310	CADASIL
	RF0370	FAHR MALATTIA DI
	RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RN1610	POEMS SINDROME
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
	RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
	RF0183	GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI

ASST degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
	RF0210	EALES MALATTIA DI
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE
	RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS
	RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE
	RF0250	EMERALOPIA CONGENITA
	RF0270	COGAN SINDROME DI
	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
	RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
	RF0280	CHERATOCONO
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
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI
	RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHOENLEIN RICORRENTE
	RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
	RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (ESCLUSO: KARTAGENER SINDROME DI - RN0950)
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA
	RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
	RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE

ASST degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE
	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE
	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
	RN1360	ALPORT SINDROME DI
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		
	RL0030	PEMFIGO
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
	RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA
	RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO
	RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
	RN0880	ECTRODATTILIA-DISPLASIA ECTODERMICA-PALATOSCHISI
	RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO
	RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
	RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)
	RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA
	RN0500	CUTIS LAXA
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO
	RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA
	RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA
	RN0550	DARIER MALATTIA DI
	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA
	RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO
	RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0050	FASCITE DIFFUSA
	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE
	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
	RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
	RM0121	SINDROME SAPHO
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI
	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA

19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini

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
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI
	RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI
	RN0100	PETERS ANOMALIA DI
	RN0110	ANIRIDIA
	RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI
	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI
	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
	RN1460	FRASER SINDROME DI
	RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
	RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI
	RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI
	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
	RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
	RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI
	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
	RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	RN0320	GASTROSCHISI
	RN0321	SINDROME PRUNE BELLY
	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
	RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN SINDROME DI
	RN0210	ATRESIA BILIARE
	RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA
	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
	RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI
	RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI

ASST degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO
	RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
	RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
	RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
	RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680)
	RN0680	TURNER SINDROME DI
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
	RN0670	SINDROME DEL CRI DU CHAT
	RN1730	WAGR SINDROME DI
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
	RN1320	MARFAN SINDROME DI
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI
	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
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI
	RN1170	SINDROME PROTEUS
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI
	RN0830	BLOOM SINDROME DI
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
	RN0401	COHEN SINDROME DI
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI
	RN1010	NOONAN SINDROME DI

ASST degli Spedali Civili di Brescia		
19. Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini		
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
	RN1530	LEOPARD SINDROME
	RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI
	RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI
	RN1020	OPITZ SINDROME DI
	RN1030	PALLISTER-HALL SINDROME DI
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE
	RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
	RC0060	WERNER SINDROME DI
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA
Totale Codici Esenzione Attribuiti: 282		



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
ERN EURACAN - European Reference Network on adult cancers (solid tumors)
ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases
ERN RARE LIVER - European Reference Network on hepatological diseases
ERN LUNG - European Reference Network on respiratory diseases
ERN EURO-NMD - European Reference Network on neuromuscular diseases
ERN ReCONNET - European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
ERN RITA - European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases
ERN Skin - European Reference Network on skin disorders

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

15.182

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	6
	modificate ⁽²⁾	132
	non convalidate ⁽³⁾	2.418
	validate ⁽⁴⁾	12.626

(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)
Accorsi Patrizia	2025	73	2	125 (2)	-
Affatato Stefania	2025	74	3	143 (7)	-
Agosti Chiara	2025	160	15	578 (93)	-
Airo' Paolo	2025	270	31	291 (54)	-
Alberici Antonella	2025	54	8	59 (9)	8 (-)
Alberici Federico	2020	15	-	16 (-)	-
Alberti Daniele	2020	2	-	2 (-)	-
Albrici Giulia	2025	5	5	14 (14)	-
Andreoli Laura	2020	43	-	72 (-)	-
Ariasi Cesare	2025	3	3	5 (5)	-
Arici Davide	2025	11	11	32 (30)	-
Arisi Mariachiara	2025	153	23	238 (66)	-
Arondi Sabrina	2023	1	-	-	-
Arrigoni Giulia	2025	38	12	42 (16)	-
Badolato Raffaele	2022	34	-	100 (-)	-
Bassissi Stefania	2023	1	-	2 (-)	-
Battaglia Silvia	2019	10	-	10 (-)	-
Bazzani Chiara	2025	69	5	153 (21)	-
Belotti Angelo	2021	11	-	11 (-)	-
Belotti Sandra	2025	12	4	35 (13)	-
Benussi Alberto	2020	3	-	3 (-)	-
Bertoni Elisa	2025	73	12	179 (50)	-
Bertulli Cristina	2025	12	9	22 (16)	-
Bettelli Sabina	2025	4	1	1 (-)	-
Boccaletti Valeria	2025	22	6	62 (16)	-
Boroni Giovanni	2025	95	5	96 (11)	-
Borroni Barbara	2023	59	-	35 (-)	1 (-)

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)
Bossini Nicola	2019	1	-	1 (-)	-
Bottelli Chiara	2019	2	-	2 (-)	-
Bozzola Giordano	2018	1	-	-	-
Bozzoni Virginia	2025	24	21	35 (28)	-
Braga Osvaldo	2025	1060	48	4 (-)	-
Brezzi Andrea	2015	78	-	1 (-)	-
Brunelli Piercarlo	2007	1	-	-	-
Brunetti Sara	2025	7	2	4 (1)	-
Bucci Rossana	2025	14	7	2 (1)	-
Bulotta Anna Lavinia	2025	37	5	39 (9)	-
Buso Giacomo	2025	2	1	1 (1)	-
Calzavara Pinton Piergiacomo	2025	10	1	9 (2)	-
Cancelli Valeria	2025	16	13	5 (5)	-
Cappelli Carlo	2025	175	43	10 (-)	-
Carbone Cecilia	2025	328	42	174 (30)	-
Carli Orsola	2017	1	-	-	-
Carracchia Giulia	2025	6	1	27 (8)	-
Cartella Stefania	2013	1	-	-	-
Casole Giovanni	2025	6	6	4 (4)	-
Castellano Maurizio	2024	1	-	-	-
Cattalini Marco	2025	82	4	152 (11)	2 (1)
Cavazzana Ilaria	2025	92	4	120 (10)	-
Ceribelli Angela	2025	-	-	6 (6)	-
Ceruti Paolo	2024	567	-	64 (-)	-
Codella Maria	2018	30	-	29 (-)	-
Corda Luciano	2020	119	-	21 (-)	-
Cortinovis Roberta	2025	74	8	107 (18)	-
Costa Paolo	2025	3	1	13 (6)	-
Cottini Elisabetta	2013	1	-	1 (-)	-
Crippa Claudia	2022	1	-	1 (-)	-
Crisafulli Francesca	2025	4	2	11 (4)	-
Cristiano Alessandra	2020	15	-	4 (-)	-
Cristillo Viviana	2025	1	1	1 (-)	-
Crotti Elisa	2025	7	1	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)
Cutri' Maria Rosa	2025	258	35	43 (12)	-
D'Adda Mariella	2020	1	-	1 (-)	-
D'Agata Emanuele	2024	-	-	1 (-)	-
Dalceggio Daniela	2022	2	-	2 (-)	-
Dalla Rosa India Sofia	2025	9	9	5 (5)	-
Dallera Nadia	2020	13	-	18 (-)	-
Danzi Paola	2025	10	2	-	-
De Marco Beatrice	2025	1	1	1 (1)	-
De Maria Giovanni	2022	61	-	20 (-)	-
De Previde Prato Daniela Maria	2021	5	-	6 (-)	-
Delbarba Andrea	2025	126	7	128 (24)	-
Delbarba Elisa	2025	23	5	58 (24)	-
Di Lodovico Elena	2023	5	-	-	-
D'Ippolito Carmelita	2013	1	-	-	-
Dordoni Chiara	2025	23	13	1 (-)	-
Dotta Laura	2025	13	2	47 (7)	-
Econimo Laura	2025	80	16	208 (56)	-
Faletti Sofia	2025	70	17	32 (20)	1 (-)
Farina Mirko	2025	2	1	1 (-)	-
Filippini Matteo	2025	91	11	100 (11)	-
Filosto Massimiliano	2020	524	-	439 (-)	-
Folsi Veronica Maria	2025	18	1	20 (3)	-
Forbice Eliana Maria Teresa	2025	42	7	2 (1)	-
Franceschini Franco	2025	143	2	233 (6)	-
Franzoni Alessandra	2013	6	-	-	-
Frassi Micol	2025	200	16	306 (31)	-
Fredi Micaela	2024	48	-	60 (-)	-
Fuoti Maurizio Giuseppe	2025	52	3	91 (10)	-
Galli Jessica	2025	24	5	7 (2)	-
Gambara Silvia	2022	4	-	7 (-)	-
Gambera Alessandro Giacomo Antonio	2025	3	3	3 (3)	-
Gandolfo Federico	2025	38	1	3 (-)	-
Gandossi Elena	2025	40	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)
Gazzina Stefano	2024	3	-	2 (-)	-
Geat Davide	2024	7	-	15 (-)	-
Gerardi Maria Chiara	2020	3	-	15 (-)	-
Giacche' Mara	2025	123	23	1 (-)	-
Giambroni Lucilla	2020	13	-	25 (-)	-
Giordano Lucio	2025	83	9	185 (25)	-
Gipponi Stefano	2023	1	-	1 (-)	-
Gorio Chiara	2025	75	3	146 (9)	-
Gorla Roberto	2018	21	-	27 (-)	-
Gozzini Elisa	2025	36	7	39 (10)	-
Grassi Veronica	2012	2	-	-	-
Grazzani Livia	2024	6	-	3 (-)	-
Gregori Marco	2025	14	4	31 (3)	-
Gregorini Gina Alessandra	2019	85	-	46 (-)	-
Gualdi Giulio	2023	10	-	7 (-)	-
Gualeni Chiara	2025	40	-	49 (1)	-
Iaria Antonio	2025	43	43	2 (2)	-
Lancini Gian Paolo	2025	3	1	2 (1)	-
Lazzaroni Maria Grazia	2025	75	14	85 (22)	-
Leggio Ugo	2025	67	13	114 (61)	-
Levi Guido	2025	144	85	49 (47)	-
Liberini Paolo	2022	1	-	-	-
Libri Ilenia	2025	8	8	24 (19)	-
Licini Massimo	2025	111	21	6 (4)	-
Lodi Rizzini Fabio	2025	-	-	3 (1)	-
Lougaris Vassilios	2024	151	-	255 (-)	-
Lugli Gianmarco	2025	40	10	135 (46)	-
Lupini Alessandro	2025	6	6	7 (7)	-
Maffei Marianna	2025	24	3	13 (3)	-
Magliozzi Alessandro	2025	8	8	17 (15)	-
Maione Vincenzo	2025	150	20	212 (37)	-
Malagola Michele	2022	1	-	-	-
Malerba Laura	2025	6	-	5 (1)	-
Maltese Virginia	2025	38	38	-	-
Manenti Chiara	2025	5	-	23 (6)	-

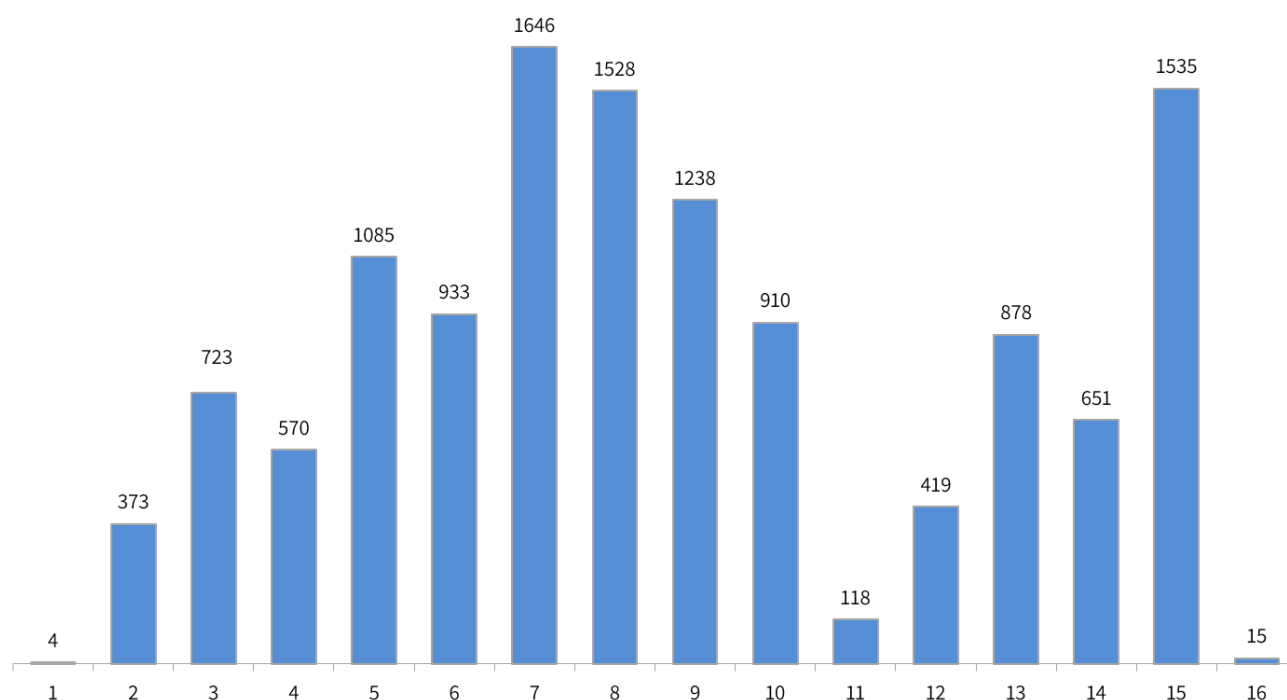
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Manerba Alessandra	2021	-	-	2 (-)	-
Manganoni Ausilia Maria	2016	13	-	-	-
Mantovani Paola	2025	6	2	34 (19)	-
Marchina Eleonora	2012	13	-	-	-
Marini Fiorella	2025	25	1	1 (-)	-
Martelli Paola	2025	43	4	103 (10)	-
Martini Giuliana	2025	221	20	146 (37)	-
Materia Valeria	2021	2	-	2 (-)	-
Mazza Monica	2024	8	-	1 (-)	-
Meini Antonella	2023	14	-	9 (-)	-
Mescia Federica	2025	76	7	98 (11)	-
Micheli Roberto	2016	373	-	40 (-)	-
Milianti Susanna	2025	6	1	2 (1)	-
Milito Giuseppe	2025	48	4	47 (9)	-
Mingotti Chiara	2025	54	9	54 (13)	-
Missale Guido	2023	64	-	43 (-)	-
Modina Denise	2025	151	41	19 (16)	-
Molinaro Anna	2025	24	7	3 (-)	-
Monari Paola	2025	21	1	41 (3)	-
Mondini Lucrezia	2025	2	2	2 (2)	-
Morandi Alessandra	2025	1	1	1 (1)	-
Morello Enrico	2012	1	-	-	-
Morescalchi Francesco	2011	1	-	-	-
Moschetti Liala	2025	39	28	78 (43)	-
Motta Mario	2012	1	-	-	-
Muiesan Maria Lorenza	2025	7	1	2 (1)	-
Nalli Cecilia	2025	49	12	107 (15)	-
Nascimbeni Giuseppe	2023	5	-	-	-
Nascimbeni Riccardo	2020	72	-	1 (-)	-
Notarangelo Lucia Dora	2022	164	-	167 (-)	-
Offer Chiara	2020	2	-	2 (-)	-
Orizio Paolo	2025	28	6	21 (3)	-
Orlandini Anna	2025	3	3	4 (3)	-
Padoan Rita	2017	3	-	1 (-)	-
Parissenti Ilaria	2016	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)
Parodi Luca	2025	2	2	2 (2)	-
Pasinetti Brunella	2025	1	1	1 (1)	-
Pasolini Giorgio	2019	107	-	44 (-)	-
Pasolini Maria Pia	2025	5	2	7 (2)	-
Pasquini Luisa	2023	4	-	-	-
Pedretti Eleonora	2025	6	6	12 (12)	-
Peli Annalisa	2025	10	9	8 (8)	-
Perazzolli Gabriele	2022	31	-	50 (-)	-
Piantoni Silvia	2025	6	4	11 (4)	-
Pigozzi Marie Graciella	2020	24	-	6 (-)	-
Pilotta Alba	2025	294	27	161 (30)	1 (1)
Pilotto Andrea	2025	41	1	11 (-)	-
Pirola Ilenia	2025	56	22	10 (7)	-
Pizzolante Teodoro	2025	289	64	3 (3)	-
Polcini Carlo	2020	18	-	1 (-)	-
Poli Loris	2025	186	22	289 (40)	-
Poli Piercarlo	2024	10	-	71 (-)	-
Pontoglio Sara	2025	12	6	19 (12)	-
Porta Fulvio	2017	3	-	4 (-)	-
Porteri Enzo	2012	1	-	-	-
Portesi Nicola	2025	35	18	71 (40)	-
Rao Renata	2025	4	1	1 (1)	-
Ravelli Alberto	2019	11	-	6 (-)	-
Regola Francesca	2025	36	8	58 (9)	-
Ribolla Rossella	2019	3	-	-	-
Ricci Francesca	2025	134	6	229 (13)	2 (-)
Rizzi Emanuela	2020	56	-	1 (-)	-
Rodriguez Perez Maria Del Carmen	2019	12	-	5 (-)	-
Romano Vito	2025	1	1	-	-
Ronconi Maurizio	2011	1	-	-	-
Rossetti Diego Oreste	2025	-	-	1 (1)	-
Rossi Andrea	2025	10	2	4 (-)	-
Rossi Mariateresa	2025	45	3	124 (12)	-
Rovaris Sara	2025	3	3	2 (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)
Sala Raffaella	2025	120	20	183 (25)	-
Salinaro Federica	2025	1	1	1 (1)	-
Salveti Massimo	2013	1	-	-	-
Salvi Marta	2024	-	-	12 (-)	-
Salviani Chiara	2025	129	6	188 (23)	-
Sammartino Antonio Maria	2025	2	2	2 (2)	-
Saullo Maura	2025	52	1	-	-
Scaini Patrizia	2013	22	-	3 (-)	-
Scalvini Tiziano	2011	2	-	1 (-)	-
Semeraro Paolo	2025	11	11	20 (20)	-
Soncini Elena	2024	15	-	22 (-)	-
Soresina Annarosa	2025	198	9	221 (15)	-
Soverini Giulia	2023	8	-	6 (-)	-
Spinelli Elide	2013	20	-	1 (-)	-
Spinoni Vania	2025	-	-	10 (1)	-
Stegher Claudia	2025	10	3	10 (4)	-
Tacchetti Maria Chiara	2025	13	3	5 (2)	-
Taglietti Marco	2025	158	8	231 (17)	-
Tamanini Silvia	2019	16	-	32 (-)	-
Tantucci Claudio	2020	10	-	4 (-)	-
Taraborelli Mara	2025	1	-	3 (2)	-
Tentorio Marta Maria	2025	1	-	1 (1)	-
Timpano Silvana	2025	3	-	35 (10)	-
Tincani Angela	2025	36	10	43 (16)	-
Tisi Giancarlo	2025	-	-	2 (1)	-
Tognon Germana	2025	1	1	1 (1)	-
Tomasoni Daniela	2025	84	84	75 (74)	-
Tonegatti Luca Giacomo	2025	11	-	4 (1)	-
Toniati Paola	2025	295	37	319 (41)	-
Tonoli Mattia	2023	16	-	30 (-)	-
Tonon Francesco	2025	25	16	51 (39)	-
Toso Diego	2025	7	7	30 (27)	-
Turano Raffaele	2019	1	-	-	-
Venturini Marina	2025	433	10	354 (20)	2 (-)
Verde Alessandra	2025	2	2	-	-

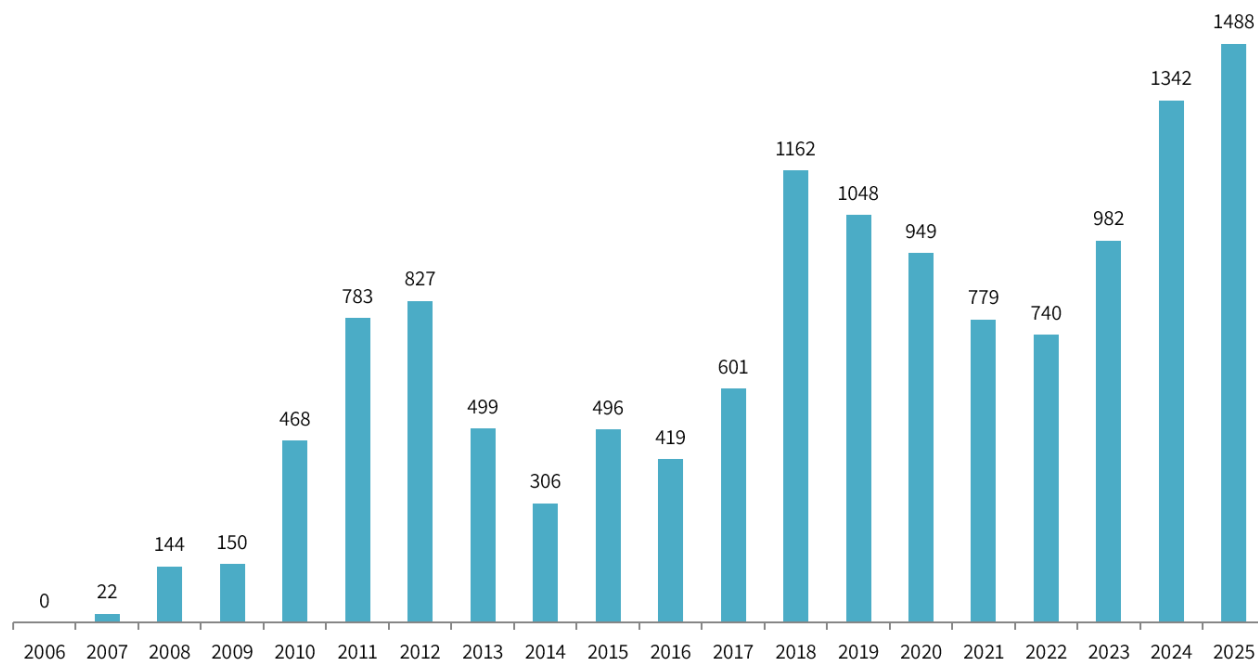
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Vezzoli Cesare	2025	-	-	9 (1)	-
Vianelli Monica	2010	4	-	4 (-)	-
Viardi Luigi	2012	7	-	-	-
Viola Battista Fabio	2019	31	-	10 (-)	-
Volonghi Irene	2025	236	32	392 (46)	-
Zanghi' Silvia	2025	1	1	2 (2)	-
Zani Roberta	2025	143	8	201 (15)	-
Zanotti Paola	2025	1	1	1 (1)	-
Zatti Cinzia	2025	2	2	1 (1)	-
Zeni Letizia	2025	42	8	73 (17)	-
Zingarelli Stefania	2020	31	-	30 (-)	-
Zinzini Enrica	2024	6	-	-	-
Zizioli Valentina	2025	4	4	5 (5)	-
Totale		12.626	1.488	11.441 (1.920)	17 (2)

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) (1/18)

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
	RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	4	2	2	25	0	38	20	45	4	57	38	20	45	4	57	40	20	49	5	57
	RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	9	3	6	0	0	2	2	2	0	5	2	2	2	0	5	9	6	6	2	19
	RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	3	1	2	33	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	30	12	32	14	43
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	31	12	19	6	0	40	16	37	13	69	42	17	37	13	69	48	14	50	14	74
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	7	5	2	43	0	25	21	16	0	58	41	21	51	13	66	44	23	51	13	71
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	2	1	1	0	0	21	1	21	20	22	28	8	28	20	36	29	9	29	20	37
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	260	128	132	0	0	3	9	0	0	69	13	16	4	0	76	21	18	14	0	82
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	3	1	2	0	0	51	6	51	44	59	54	4	53	49	59	54	5	53	49	60
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Full schwannomatosis)	5	2	3	0	0	50	14	56	23	61	52	15	56	23	67	52	15	56	23	67
	RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	3	3	0	0	0	16	14	14	0	34	22	17	14	6	45	23	17	15	8	46
	RBG021	Lynch syndrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	50	18	32	4	2	42	11	41	25	75	47	13	46	25	76	50	13	50	27	76
	RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	7	2	5	86	0	12	18	0	0	48	13	18	3	0	48	18	18	14	0	53
	RC0020	Kallmann syndrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	23	23	0	65	0	17	8	15	0	34	19	7	16	13	34	41	16	44	18	79
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	21	0	21	21	21
	RC0022	Ippogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	16	15	1	69	0	18	10	16	0	37	21	8	18	12	37	27	11	25	12	49
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	15	1	14	40	0	7	1	7	5	10	8	1	8	6	10	9	2	9	6	12

8. (2/18)

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
	RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	1	1	0	0	0	26	0	26	26	26	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	86	27	59	72	0	61	14	63	27	87	63	13	65	30	87	66	12	68	37	88
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	7	7	0	100	0	10	3	11	4	12	11	3	12	4	14	16	11	13	8	42
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	3	1	2	100	0	1	1	2	0	2	1	1	2	0	2	5	5	2	1	13
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	132	61	71	19	1	41	20	42	0	82	42	19	43	0	82	46	19	47	0	84
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	166	87	79	86	2	31	16	30	1	73	35	17	34	4	84	37	16	37	6	84
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	320	65	255	98	8	38	13	36	11	73	41	14	39	11	76	46	13	46	11	83
	RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	19	13	6	95	11	10	12	3	0	44	18	15	12	2	48	21	14	17	2	48
	RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	7	5	2	86	0	5	6	2	0	19	25	19	20	0	53	33	21	31	0	60
	RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	4	1	3	75	0	57	21	60	30	80	59	20	62	33	80	60	21	63	33	80
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	7	2	5	14	0	0	1	0	0	3	6	4	3	2	13	8	5	5	3	18
	RCG010	Conn sindrome di	8	5	3	38	0	48	20	55	18	77	53	16	56	19	79	58	10	58	43	79
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	6	3	3	33	0	45	12	45	31	66	46	13	48	31	68	57	8	53	50	68
	RCG020	21-idrossilasi deficit di (ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)	36	11	25	67	3	2	6	0	0	26	6	6	7	0	28	9	8	9	0	29
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di (ORPHA90791; Congenital adrenal hyperplasia due to 3- beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency)	1	0	1	100	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	47	0	47	47	47
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I (ORPHA3453; Autoimmune polyendocrinopathy type 1)	4	1	3	25	0	16	13	12	2	36	16	12	14	2	36	18	13	15	3	38
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II (ORPHA3143; Autoimmune polyendocrinopathy type 2)	17	5	12	18	0	38	14	41	7	61	47	16	47	11	70	53	13	59	31	70
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III (ORPHA227982; Autoimmune polyendocrinopathy type 3)	544	101	443	4	1	34	16	34	0	78	44	16	45	1	80	47	14	48	14	80
	RCG031	Laron sindrome di (ORPHA633; Laron syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RCG040	Acidemia glutarica non tipizzata	1	1	0	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RCG040	Acidemia isovalerica (SNE) (ORPHA33; Isovaleric acidemia)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	16	0	16	16	16
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	2	1	1	100	0	2	2	2	0	3	21	13	21	8	33	21	12	21	9	33
	RCG040	Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	10	6	4	40	0	0	0	0	0	0	2	3	1	0	8	8	5	9	0	15
	RCG040	Alcaptonuria (ORPHA56; Alkaptonuria)	2	1	1	100	0	38	8	38	30	45	45	0	45	45	45	58	4	58	54	62
	RCG040	Cistinuria (ORPHA214; Cystinuria)	27	15	12	93	0	16	12	16	0	47	26	16	25	0	55	38	18	44	1	82

8. (3/18)

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
	RCG040	Fanconi sindrome renale (ORPHA3337; Primary Fanconi renal tubular syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	25	0	25	25	25
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RCG040	Iperprolinemia (ORPHA419 ORPHA79101; Hyperprolinemia type 1 Hyperprolinemia type 2)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RCG050	N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di (ORPHA927; Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RCG060	Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG060	Glicogeno-sintetasi deficit di (ORPHA2089; Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	4	1	4	3	5
	RCG060	Glicogenosi tipo 11 (ORPHA284426; Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	15	8	7	73	0	29	16	32	0	53	34	15	36	0	54	43	17	47	0	65
	RCG060	Glicogenosi tipo 4 (ORPHA367; Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency)	1	1	0	0	0	51	0	51	51	51	60	0	60	60	60	61	0	61	61	61
	RCG060	Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	9	5	4	0	0	24	19	27	2	65	36	17	28	19	66	39	17	28	19	68
	RCG060	Intolleranza ereditaria al fruttosio (ORPHA469; Hereditary Fructose Intolerance)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RCG060	Iperossaluria primaria (ORPHA416; Primary hyperoxaluria)	4	0	4	75	25	8	3	8	4	11	28	13	25	13	47	28	13	26	14	47
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RCG070	Ipo betalipoproteinemia familiare (ORPHA31154; Hypobetalipoproteinemia)	2	2	0	50	0	11	1	11	10	12	13	0	13	13	13	14	1	14	13	14
	RCG074	Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) (ORPHA159; Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	2	0	2	2	2
	RCG074	Deficit del trasporto carnitina (SNE) (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	3	1	1	1	0	2
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	2	1	1	0	0	15	13	15	2	27	16	13	16	3	28	25	4	25	21	28
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	11	0	11	11	11
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	1	0	1	100	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RCG080	Chanarin-Dorfman malattia di (ORPHA98907; Neutral lipid storage disease with ichthyosis)	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	36	16	20	47	0	33	18	33	0	66	38	17	35	0	74	38	17	35	0	74
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	15	6	9	93	0	28	13	27	3	58	33	14	32	3	63	45	15	37	18	69

8. (4/18)

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
	RCG080	Niemann-Pick malattia di (ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)	3	3	0	67	0	16	8	11	11	27	23	3	21	21	27	23	3	21	21	28
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RCG091	Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	21	17	4	0	0	47	16	46	9	73	52	13	53	29	73	58	14	60	35	84
	RCG110	Porfiria acuta intermittente (ORPHA79276; Acute intermittent porphyria)	1	1	0	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52	54	0	54	54	54
1B	RCG110	Porfiria eritropoietica	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	21	0	21	21	21	27	0	27	27	27
	RCG110	Porfiria eritropoietica congenita (ORPHA79277; Congenital erythropoietic porphyria)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RCG110	Protoporfiria eritropoietica (ORPHA79278; Autosomal erythropoietic protoporphyria)	35	14	21	71	0	3	3	2	0	15	21	14	16	2	60	24	14	22	2	61
	RCG130	Amlloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	311	204	107	62	1	56	24	61	0	90	60	19	63	1	90	64	18	69	6	91
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 3 (ORPHA581; Mucopolysaccharidosis type 3)	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	18	0	18	18	18
	RCG140	Mucopolisaccaridosi tipo 7 (ORPHA584; Mucopolysaccharidosis type 7)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	3	2	1	33	0	30	22	41	0	50	31	21	41	1	50	34	24	41	2	60
	RCG150	Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	2	2	0	0	0	60	7	60	53	66	64	3	64	61	67	64	3	64	61	67
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans (ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)	24	11	13	33	8	28	23	23	1	75	29	22	26	1	75	32	22	34	2	75
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	0	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	41	0	41	41	41
	RCG160	Agammaglobulinemia (ORPHA183669; Agammaglobulinemia)	54	52	2	59	54	2	4	0	0	25	4	7	2	0	41	16	12	15	0	53
	RCG160	Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) (ORPHA175; Cartilage-hair hypoplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4 (ORPHA228000; Idiopathic CD4 lymphocytopenia)	23	13	10	87	39	6	9	1	0	38	12	11	11	0	40	17	12	14	1	48
	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)	70	41	29	27	16	1	4	0	0	31	5	10	0	0	48	8	10	4	0	50
	RCG160	Displasia ectodermica ipodrotica con immunodeficienza (ORPHA98813; Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	5	3	5	2	8
	RCG160	Duncan sindrome di (ORPHA2442; X-linked lymphoproliferative disease)	3	3	0	33	67	3	2	3	1	6	7	1	7	6	8	13	4	12	8	18
	RCG160	Griscelli sindrome di (ORPHA381; Griscelli syndrome)	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave (SNR) (ORPHA183660; Severe combined immunodeficiency)	29	14	15	62	41	8	18	0	0	71	10	19	1	0	72	18	18	16	0	72
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	204	111	93	67	31	19	18	13	0	78	26	19	23	0	79	31	18	30	1	79

8. (5/18)

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
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento (ORPHA101992; Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly)	7	4	3	100	0	6	4	5	0	13	8	5	6	3	18	16	2	17	12	18
	RCG160	Iper-IgE Sindrome (ORPHA331223; Hyper-IgE syndrome)	13	7	6	92	31	2	3	0	0	9	8	10	6	0	35	12	11	9	0	42
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) (ORPHA37042; Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	3	2	1	67	100	0	0	0	0	0	5	5	2	0	12	8	9	2	0	21
	RCG160	WHIM syndrome (ORPHA51636; WHIM syndrome)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	5	24	4	24	20	28
	RCG160	Wiskott-Aldrich syndrome di (ORPHA906; Wiskott-Aldrich syndrome)	5	5	0	100	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	11	19	0	23
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico (ORPHA85414; Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis)	47	22	25	91	2	8	8	8	0	47	12	11	10	1	49	16	13	12	1	61
	RCG161	Blau sindrome di (ORPHA90340; Blau syndrome)	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35
	RCG161	CINCA sindrome (ORPHA1451; CINCA syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG161	Iper-IgD con febbre periodica (ORPHA343; Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever)	4	1	3	100	0	2	3	1	0	8	11	9	7	2	26	18	7	17	10	27
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	50	25	25	96	0	41	15	41	17	79	43	14	43	18	81	46	15	44	18	82
	RCG161	Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	33	17	16	94	6	57	16	59	12	82	59	16	60	13	83	60	16	64	14	83
	RCG161	Muckle-Wells sindrome di (ORPHA575; Muckle-Wells syndrome)	4	3	1	100	0	4	4	3	0	10	12	9	10	2	25	18	5	18	12	25
	RCG161	Osteomielite multifocale ricorrente cronica (ORPHA324964; Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis)	16	4	12	94	0	13	7	11	8	40	13	8	11	9	42	16	7	15	9	42
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1 (ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)	7	5	2	0	0	31	15	27	12	56	37	20	28	12	62	40	21	28	16	70
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A (ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)	35	15	20	0	9	32	20	35	0	74	32	19	35	2	74	35	18	37	6	74
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B (ORPHA247709; Multiple endocrine neoplasia type 2B)	2	0	2	0	0	21	18	21	3	39	21	18	21	3	39	29	11	29	18	39
	RD0010	Sindrome emolitico uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	9	6	3	67	0	40	13	45	18	56	40	13	45	18	56	41	12	45	19	56
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	14	9	5	29	0	46	18	46	16	78	47	19	46	16	78	51	17	51	16	78
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	14	4	10	100	7	37	20	31	11	72	39	19	32	16	72	41	18	33	22	72
	RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	1	0	1	0	0	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22	33	0	33	33	33
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	32	26	6	34	41	2	4	0	0	14	3	4	2	0	20	12	11	8	0	38
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	3	1	2	33	0	13	12	10	0	28	26	20	28	1	50	34	22	40	5	58
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	26	13	13	81	0	53	21	60	12	84	54	21	60	12	85	55	20	60	15	85
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	29	18	11	24	0	49	15	48	24	89	50	14	49	27	89	55	14	53	27	90

8. (6/18)

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
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	153	63	90	86	1	5	9	1	0	53	6	9	2	0	53	12	13	8	0	59
	RDG010	Anemia diseritropoietica congenita (ORPHA85; Congenital dyserythropoietic anemia)	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	22	17	22	5	38
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di (ORPHA124; Diamond-Blackfan anemia)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	1	5	4	6
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	28	10	18	89	0	8	14	2	0	62	9	14	3	0	65	18	20	8	1	66
	RDG010	Fanconi anemia di (ORPHA84; Fanconi Anemia)	2	2	0	50	0	7	7	7	0	13	7	6	7	1	13	7	6	7	1	13
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi (ORPHA621; Hereditary methemoglobinemia)	1	0	1	100	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	23	0	23	23	23
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	45	24	21	51	0	8	15	3	0	71	12	18	5	0	72	21	19	14	2	80
	RDG010	Talassemia intermedia (ORPHA707786; Thalassaemia)	14	6	8	71	0	8	10	4	0	36	10	11	5	0	37	14	9	13	3	37
	RDG010	Talassemia major (ORPHA707786; Thalassaemia)	12	3	9	58	0	5	13	1	0	47	5	13	1	0	47	17	21	8	0	58
1C	RDG010	Talassemie	11	5	6	0	0	4	9	3	0	31	5	10	3	0	36	29	14	34	0	44
	RDG020	Antiplasmina deficit di (ORPHA79; Congenital alpha2-antiplasmin deficiency)	1	0	1	100	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35
	RDG020	Anifibrinogenemia deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	63	26	37	49	0	33	18	28	1	78	36	19	32	8	82	44	21	41	8	91
	RDG020	Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	8	3	5	38	0	39	13	34	25	65	42	15	39	26	74	44	16	42	26	78
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	47	13	44	32	64	47	13	45	33	64	49	11	47	37	64
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	109	104	5	83	0	8	14	1	0	65	10	16	3	0	74	21	22	14	0	82
	RDG020	Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	14	13	1	64	0	15	25	3	0	89	16	26	4	0	91	33	26	26	1	95
	RDG020	Fattore II deficit di (ORPHA325; Congenital factor II deficiency)	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	35	16	19	66	0	40	16	38	11	69	43	17	38	15	82	47	16	48	16	82
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	31	17	14	65	0	32	16	30	10	65	35	15	32	14	65	41	17	36	17	78
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	10	6	4	10	0	29	30	11	0	82	29	30	11	0	82	34	32	15	2	82
	RDG020	Fattore X deficit di (ORPHA328; Congenital factor X deficiency)	2	1	1	0	0	9	5	9	4	14	9	5	9	4	14	14	1	14	13	15
	RDG020	Fattore XI deficit di (ORPHA329; Congenital factor XI deficiency)	1	0	1	0	0	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
1B	RDG020	Fattore XII deficit di	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RDG020	Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	21	0	21	21	21
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	19	5	14	37	11	36	19	27	17	75	42	18	37	20	75	45	18	37	22	76
	RDG020	Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	37	16	21	62	0	38	13	37	0	72	43	13	42	16	72	48	15	49	16	75

8. (7/18)

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	Protrombina G20210A omozigote	6	4	2	33	0	40	11	43	20	52	40	11	44	20	52	42	12	44	20	56
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	53	26	27	72	0	23	22	15	0	82	30	24	24	0	82	40	24	37	1	84
	RDG030	Bernard-Soulier sindrome di (ORPHA274; Bernard-Soulier syndrome)	2	1	1	0	0	10	3	10	7	12	21	9	21	12	30	26	8	26	18	34
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione (ORPHA466806; Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect)	1	0	1	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	29	0	29	29	29
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	110	44	66	37	0	35	24	36	1	84	36	25	36	1	84	41	24	43	1	86
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	3	2	1	0	0	9	4	11	4	12	11	1	11	10	13	14	0	14	13	14
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	32	20	12	63	3	68	19	72	0	87	70	18	73	3	87	72	18	77	7	87
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave (ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)	6	2	4	67	33	1	2	0	0	4	3	3	2	0	9	14	9	15	2	26
	RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	9	4	5	100	0	44	11	43	27	61	52	11	53	31	69	60	15	54	41	79
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	24	1	23	54	0	1	1	1	0	4	4	4	3	0	22	12	9	11	1	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	4	3	1	100	0	6	6	6	0	13	8	5	9	1	13	18	12	17	2	36
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	11	3	8	64	0	0	1	0	0	2	4	5	1	0	14	8	8	4	1	24
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	163	79	84	85	2	49	14	48	19	79	52	14	50	19	83	55	14	52	25	84
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	21	11	10	57	5	60	6	58	47	71	63	7	64	49	75	63	7	64	51	79
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	47	14	33	94	0	49	15	49	16	83	54	14	51	21	85	61	12	60	35	87
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	349	192	157	80	0	66	11	67	34	89	67	11	68	36	90	67	11	69	36	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	9	9	0	67	0	65	6	66	55	73	70	5	70	64	76	71	6	70	64	82
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA443; X-linked adrenoleukodystrophy)	3	3	0	67	0	48	9	51	36	58	50	10	52	37	62	50	10	52	37	62
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	60	35	25	70	0	2	4	0	0	18	6	8	3	0	51	16	13	14	0	55
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	14	7	7	79	0	0	1	0	0	4	2	5	0	0	19	3	5	1	0	19
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	7	3	4	100	0	17	8	17	6	34	26	13	21	12	52	27	13	21	13	52
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	91	45	46	34	1	68	8	69	41	87	70	8	71	45	88	73	8	74	46	91
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	71	43	28	76	0	54	15	56	12	82	56	15	59	20	83	60	13	63	27	83
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	1	0	1	100	0	70	0	70	70	70	70	0	70	70	70	79	0	79	79	79
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	7	7	0	0	0	44	14	46	24	67	45	14	47	25	68	47	15	47	25	68

8. (8/18)

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
	RF0200	Vitreo-retinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreo-retinopathy)	2	1	1	0	0	3	3	3	0	5	3	3	3	0	5	7	7	7	0	14
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	9	1	8	11	0	36	11	38	21	52	37	10	38	21	52	41	10	44	27	58
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	13	6	7	77	0	33	17	32	3	60	40	15	47	20	65	41	15	47	20	65
	RF0280	Cheratocono	1337	893	444	0	0	29	11	26	5	71	31	12	29	6	78	33	13	31	10	78
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy- subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	4	2	2	25	0	29	21	27	2	61	36	22	30	11	72	39	22	35	12	72
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	1	0	1	100	0	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64	71	0	71	71	71
	RF0410	Siringomiela-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	6	2	4	33	0	42	15	37	27	69	44	17	37	27	71	48	14	43	33	71
	RFG010	Aicardi-Goutières sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	6	3	3	83	17	1	1	1	0	1	4	5	2	0	15	7	8	3	1	22
	RFG010	Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	1	0	1	100	0	57	0	57	57	57	58	0	58	58	58	59	0	59	59	59
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RFG010	Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	31	0	31	31	31
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	3	0	3	33	0	1	1	0	0	3	3	1	2	2	4	6	2	6	3	8
	RFG040	Atassia congenita	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	35	0	35	35	35	56	0	56	56	56
	RFG040	Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	8	4	4	88	0	29	19	24	7	60	35	22	26	9	67	53	17	50	20	78
	RFG040	Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	3	1	2	100	0	10	8	9	0	20	15	5	14	9	21	36	11	30	27	52
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	17	8	9	65	18	41	16	42	19	65	46	16	46	21	67	51	15	56	23	69
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	12	7	5	75	0	51	14	53	20	69	56	14	58	29	74	61	11	63	40	75
	RFG040	Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	29	14	15	41	52	1	1	1	0	5	4	2	3	1	9	9	6	8	2	29
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4
	RFG040	Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	1	1	0	100	0	30	0	30	30	30	41	0	41	41	41	51	0	51	51	51
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	27	16	11	22	0	23	18	22	0	58	34	17	34	6	66	36	17	36	9	72
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	2	1	1	50	0	17	2	17	15	19	40	22	40	18	62	40	22	40	18	62

8. (9/18)

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
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	5	0	5	5	5
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothentate kinase-associated neurodegeneration)	1	0	1	100	0	35	0	35	35	35	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	2	1	1	0	0	32	18	32	14	49	39	19	39	20	57	39	19	39	20	57
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	0	1	0	0	15	0	15	15	15	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17
	RFG050	Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	3	3	0	0	0	45	4	46	39	49	51	2	50	49	53	51	2	50	49	53
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	7	3	4	57	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	11
	RFG050	SMA tipo 2 (SNR) (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	4	1	3	25	0	0	0	0	0	0	16	15	14	1	34	20	15	22	1	34
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	6	2	4	17	0	3	2	2	0	6	7	4	7	1	14	14	10	13	4	32
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	54	26	28	0	0	26	19	25	0	68	40	20	39	0	78	42	19	41	2	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	1	1	0	0	0	45	0	45	45	45	66	0	66	66	66	67	0	67	67	67
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	23	10	13	0	0	31	14	32	8	55	38	18	35	10	77	39	18	35	10	77
	RFG070	Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	1	0	1	0	100	7	0	7	7	7	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG070	Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	1	1	0	0	0	18	0	18	18	18	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	3	14	11	16
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29	48	0	48	48	48
	RFG080	Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	8	5	3	0	0	7	17	0	0	52	12	20	1	0	52	17	18	10	0	52
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	10	7	3	20	10	31	22	22	3	65	41	18	31	24	70	47	17	45	24	70
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	35	24	11	0	3	13	14	5	0	52	20	19	12	0	68	26	17	23	1	68
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	10	9	1	20	0	6	11	2	0	37	9	11	4	1	37	17	11	17	1	37
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	1	1	0	0	100	11	0	11	11	11	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RFG080	Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy- Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	22	14	8	27	0	30	12	26	11	56	49	17	50	22	76	51	17	53	22	77
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	2	2	0	0	0	64	9	64	55	73	75	4	75	71	78	75	4	75	71	78

8. (10/18)

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
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	75	35	40	11	0	31	18	29	0	74	37	19	40	0	80	39	18	40	0	79
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	10	6	4	0	0	51	9	52	38	65	58	11	61	42	72	60	12	63	42	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	7	3	4	0	0	4	5	2	0	16	26	16	25	5	54	31	19	34	5	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	2	1	1	0	0	4	1	4	3	4	23	20	23	3	42	30	27	30	3	57
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	6	3	3	33	0	5	3	5	0	10	29	21	26	2	62	37	19	38	3	62
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	1	1	0	0	0	13	0	13	13	13	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	303	163	140	97	1	60	17	65	12	95	61	17	66	12	95	64	16	68	16	95
	RFG101	Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	5	3	2	40	0	5	9	0	0	22	16	12	9	4	36	16	12	9	5	36
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	2	2	0	25	2	2	2	0	4	3	2	3	1	6	10	3	10	6	14
	RFG110	Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	7	3	4	0	0	21	19	29	0	45	29	17	33	7	50	32	19	33	7	57
	RFG110	Distrofia ialina della retina	1	0	1	0	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	6	3	3	0	0	28	26	21	2	75	31	27	26	2	78	44	23	52	12	79
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18
	RFG110	Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	25	16	9	0	0	29	18	25	1	72	31	18	26	1	72	38	19	35	9	79
	RFG110	Retinoschisi	1	0	1	0	0	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41	51	0	51	51	51
	RFG110	Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	13	7	6	0	0	22	16	17	0	62	25	16	19	6	63	38	20	38	12	72
	RFG110	Usher sindrome di (ORPHA886; Usher syndrome)	1	1	0	0	0	6	0	6	6	6	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RFG130	Degenerazione corneale marginale	6	3	3	33	0	39	11	36	24	59	45	11	43	31	59	48	13	49	31	64
	RFG130	Degenerazione corneale nodulare	3	1	2	33	0	51	14	57	32	65	51	14	57	32	65	53	14	60	34	65
	RFG140	Distrofia corneale posteriore (ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)	73	20	53	3	0	47	16	50	0	73	49	15	51	13	77	52	13	55	13	77
	RFG140	Distrofia corneale stromale (ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)	6	3	3	0	0	26	19	20	2	58	29	19	28	2	58	33	20	30	13	67
	RFG140	Distrofia corneale superficiale (ORPHA98625 ORPHA522562; Superficial corneal dystrophy Genetic superficial corneal dystrophy)	19	10	9	5	0	51	12	47	33	76	51	12	48	33	76	53	12	50	33	79
	RFG160	Distonie primarie	29	7	22	97	0	49	18	54	0	75	53	18	60	3	75	59	18	60	8	92
	RG0010	Endocardite reumatica	82	48	34	99	1	9	4	9	0	18	9	3	9	1	18	11	3	11	3	18
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	125	57	68	98	2	66	13	67	31	93	66	13	67	32	94	71	12	73	40	95
	RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	32	16	16	94	0	49	18	51	13	77	52	18	52	17	85	56	17	59	23	91
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	104	58	46	95	2	54	14	55	16	85	57	13	57	20	85	60	13	60	28	88

8. (11/18)

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
	RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	6	4	2	100	0	42	17	46	19	61	42	17	46	19	61	44	17	51	20	61
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	154	66	88	92	18	46	18	47	0	87	49	18	48	11	87	58	16	59	17	87
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	285	105	180	91	0	71	9	73	44	92	72	9	73	45	92	72	9	73	45	95
	RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	25	3	22	80	0	36	14	35	13	63	37	14	36	15	66	41	15	43	15	66
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	3	3	0	33	0	47	9	50	35	57	54	13	60	35	66	54	14	60	35	68
	RGG010	Porpora trombocitica trombocitopenica (ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)	22	4	18	64	0	45	17	50	20	77	45	17	50	20	77	47	17	50	20	78
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1 (ORPHA79452; Milroy disease)	7	1	6	0	0	6	10	0	0	30	10	15	0	0	44	17	16	11	0	44
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 2 (ORPHA90186; Meige disease)	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54
	RGG020	Linfedema idiopatico (ORPHA77240; Primary lymphedema)	125	25	100	25	2	30	18	27	0	83	41	22	40	0	93	46	19	44	3	93
	RGG020	Linfedema primitivo autosomico recessivo	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente) (ORPHA797; Sarcoidosis)	90	49	41	7	0	44	12	45	17	71	45	12	46	17	71	50	12	50	28	78
	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	426	227	199	14	0	47	12	46	17	80	47	12	47	17	81	50	12	50	25	82
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	2	1	1	0	0	43	7	43	36	50	45	7	45	38	52	45	7	45	38	52
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	10	5	5	0	0	60	10	61	47	80	62	10	63	49	82	62	10	64	49	82
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	308	239	69	19	1	70	8	71	39	87	72	8	73	43	88	73	8	73	43	88
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata (ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia)	45	17	28	16	0	62	11	61	38	81	62	10	62	42	83	63	10	62	42	83
	RHG010	Polmonite interstiziale desquamativa (ORPHA98852; Desquamative interstitial pneumonia)	2	1	1	50	0	56	8	56	48	64	57	9	57	48	65	59	6	59	53	65
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	9	7	2	33	0	68	11	71	42	80	69	11	74	42	81	71	9	74	47	81
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	54	27	27	48	2	44	19	47	5	76	47	19	54	10	76	49	18	55	11	76
	RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	42	32	10	76	0	23	18	23	0	66	26	20	25	0	71	27	20	26	0	71
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	7	5	2	100	14	22	13	17	7	48	24	14	18	7	49	28	15	20	14	52
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	6	1	5	100	33	1	2	0	0	5	2	2	2	0	6	11	9	8	0	28
	RIG010	Byler malattia di (ORPHA79306; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1)	4	3	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	4	3	0	10
	RIG010	Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3 (ORPHA79305; Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	15	10	8	10	2	17
	RIG020	Diarrea congenita con perdita di cloruri (ORPHA53689; Congenital chloride diarrhea)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1

8. (12/18)

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
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	22	18	4	91	0	56	11	57	30	76	56	11	57	30	76	57	11	57	31	78
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	25	1	24	84	4	50	16	51	19	78	54	14	55	29	80	56	14	56	30	80
	RJG010	Acidosi tubulare renale (ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)	15	6	9	93	0	11	14	0	0	36	23	23	22	0	73	30	20	26	1	73
	RJG010	Bartter sindrome di (ORPHA112; Bartter syndrome)	7	4	3	100	14	8	12	2	0	36	8	12	2	0	36	17	22	9	0	69
	RJG010	Dent sindrome di (ORPHA1652; Dent disease)	9	9	0	78	0	6	7	1	1	24	19	18	9	1	51	23	15	16	7	51
	RJG010	Gitelman sindrome di (ORPHA358; Gitelman syndrome)	14	8	6	93	7	12	14	7	0	45	18	13	14	2	45	25	13	22	4	51
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig (ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis)	9	7	2	100	0	32	27	18	1	75	34	26	31	3	75	38	25	43	12	79
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica (ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)	118	79	39	86	2	54	16	54	12	87	55	17	56	12	87	60	16	62	12	87
	RJG020	Glomerulopatia C3 (ORPHA329918; C3 glomerulopathy)	3	2	1	33	0	29	17	23	12	52	29	17	23	12	52	32	21	23	12	62
	RJG020	Glomerulopatia da fibronectina (ORPHA84090; Fibronectin glomerulopathy)	3	2	1	100	0	45	13	42	30	62	48	14	43	33	67	49	16	43	33	70
	RJG020	Sindrome nefrosica congenita (ORPHA564127; Genetic nephrotic syndrome)	1	1	0	100	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	83	48	35	87	2	34	21	35	1	76	35	21	35	1	76	41	19	43	2	76
	RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	129	59	70	68	2	50	17	50	8	86	52	17	50	8	86	54	16	53	8	87
	RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	232	117	115	72	2	74	12	77	13	96	75	11	77	13	96	75	11	78	13	96
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	16	4	12	88	6	65	13	70	31	89	67	13	71	31	89	68	12	71	33	89
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	333	60	273	92	1	53	18	56	3	83	54	18	57	3	84	56	17	60	5	85
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	15	3	12	67	0	44	24	48	4	77	47	23	58	5	78	52	24	62	9	85
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	15	11	4	87	0	36	17	33	13	74	40	16	40	14	74	45	15	48	19	74
	RM0010	Dermatomirosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	92	22	70	88	3	45	22	47	3	85	46	22	48	3	86	49	21	53	4	86
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	90	30	60	86	0	55	16	58	6	87	56	15	60	7	87	58	15	62	7	87
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	25	6	19	100	0	48	15	48	17	78	48	16	49	17	78	49	16	49	17	78
	RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	62	11	51	87	5	36	17	35	4	77	40	17	39	4	77	43	18	45	12	78
	RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	3	3	0	100	0	65	4	68	59	69	66	4	68	60	69	66	4	69	60	69
	RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	23	12	11	100	4	59	12	59	28	84	60	12	60	28	85	64	12	62	28	86
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	5	4	1	60	0	72	6	71	64	80	77	3	75	75	81	77	3	75	75	81
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	349	41	308	94	1	50	16	51	5	90	53	16	55	6	91	57	16	58	7	91
	RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	2	2	0	100	50	25	12	25	13	36	34	21	34	13	55	35	21	35	14	55

8. (13/18)

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
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	67	32	35	12	0	6	10	0	0	54	9	11	6	0	54	12	12	10	0	57
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	21	10	11	57	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	9	10	8	8	0	30
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	6	2	4	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	6	2	0	15
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	7	4	3	14	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	14	18	9	16	7	34
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	12	5	7	75	0	0	1	0	0	2	2	4	0	0	14	4	4	4	0	16
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	18	0	18	18	18
	RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	14	14	5	2	34
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	6	1	5	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	10	10	6	1	27
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	6	4	6	2	9	9	4	9	5	12
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	27	14	13	63	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	6	0	0	18
	RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	4	3	1	25	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	35	19	16	77	3	0	1	0	0	6	0	1	0	0	6	3	4	0	0	13
	RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	20	12	8	60	0	2	4	0	0	15	4	6	1	0	21	11	12	9	0	51
	RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	62	35	27	79	69	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	0	0	39
	RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6
	RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	12	5	7	83	8	24	10	21	7	45	33	12	34	16	51	45	13	50	17	59
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	4	1	3	75	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	6	9	1	16
	RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	6	1	5	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	5	0	0	14
	RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RN0322	Onfalocoele (ORPHA660; Omphalocele)	5	3	2	60	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	0	0	13
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	404	101	303	46	43	11	13	6	0	71	31	17	32	0	75	32	16	33	0	75
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	11	2	11	9	12	13	4	13	9	16
	RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	12	1	12	11	13	19	1	19	18	20
	RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	4	0	4	50	0	0	0	0	0	0	6	6	4	0	14	8	5	10	0	14
	RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	3	2	1	100	0	0	0	0	0	0	6	4	5	2	11	9	6	7	2	17

8. (14/18)

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
	RN0540	Cute marmorata teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	36	13	23	72	8	25	17	20	4	59	35	19	36	10	75	48	20	51	12	91
	RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775; Dyskeratosis congenita)	2	1	1	0	0	6	4	6	2	10	8	4	8	4	11	8	4	8	4	11
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	12	7	5	75	0	7	22	0	0	80	29	28	19	0	81	40	24	44	0	81
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	14	13	8	3	32	14	13	8	3	32
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	7	3	4	43	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	5	5	1	0	14
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	34	0	34	68	0	2	7	0	0	35	6	8	3	0	35	12	9	12	0	36
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	11	2	9	73	9	37	19	41	1	68	51	14	46	27	68	53	16	46	27	81
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	9	2	7	33	0	42	14	44	17	60	47	11	44	28	66	50	12	44	36	69
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	60	25	35	27	0	3	9	0	0	43	10	17	1	0	68	19	16	14	0	69
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	7	3	4	14	14	19	13	19	0	39	20	13	20	0	39	27	11	31	10	40
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	10	6	4	30	0	3	6	0	0	20	8	8	4	0	24	17	13	14	0	39
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	3	2	1	0	0	41	11	43	27	54	55	6	57	47	60	59	9	58	48	71
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di (ORPHA116; Beckwith-Wiedemann syndrome)	13	6	7	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	1	0	5
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	5	4	1	40	0	0	0	0	0	0	4	4	6	0	9	12	7	14	2	22
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	15	0	15	15	15
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13	33	0	33	33	33
	RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	8	4	4	0	0	0	0	0	0	0	3	3	2	0	9	5	5	3	0	13
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	9	1	9	8	10	19	9	19	10	27
	RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	2	0	2	2	2	8	1	8	7	9
	RN0950	Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	6	6	0	50	0	1	1	0	0	4	4	4	3	0	9	5	4	5	0	12
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	35	23	12	17	0	0	2	0	0	10	8	9	6	0	40	11	9	9	0	40
	RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz GBBB syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	17	0	17	17	17
	RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	3	5	1	0	12	10	6	11	2	17

8. (15/18)

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
	RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15
	RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	3	5	2	7
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	17	0	17	17	17	24	0	24	24	24
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	13	8	5	69	8	0	0	0	0	0	1	3	0	0	13	3	8	0	0	27
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	14	6	8	79	0	0	0	0	0	1	2	2	1	0	7	7	4	6	1	14
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	16	9	7	19	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	10	3	4	2	0	13
	RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	19	12	7	0	11	15	20	5	0	76	27	21	21	4	77	28	21	21	4	78
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	8	7	1	0	0	0	0	0	0	0	6	3	5	3	12	8	4	7	4	13
	RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	3	3	0	100	0	4	3	3	0	8	4	4	4	0	9	6	5	5	0	12
	RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	110	47	63	53	5	17	19	9	0	68	39	19	41	2	76	42	19	44	6	76
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	5	3	2	0	0	4	6	0	0	14	13	7	12	1	21	16	10	16	1	31
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	12	4	12	8	16
	RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6
	RN1480	Ipomelanosi di Ito	6	3	3	50	0	1	3	0	0	7	6	5	7	0	13	10	8	8	0	26
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	8	5	3	13	0	1	2	0	0	5	4	4	3	0	10	10	10	8	2	35
	RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	3	3	0	100	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	3	9	4	9	4	14
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	7	4	3	29	14	55	9	53	42	70	56	9	54	43	70	57	9	54	45	71
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	5	3	2	0	0	0	0	0	0	0	6	5	5	0	15	9	4	10	3	15
	RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	14	5	9	0	0	29	14	25	11	56	32	17	29	11	63	35	18	32	12	65
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	10	5	5	80	10	37	16	39	9	58	37	17	39	9	60	40	15	41	21	64
	RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG010	Pseudoermafroditismi	3	2	1	67	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2	16	2	16	14	19
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	21	20	17	0	52	21	20	17	0	52
	RNG030	Acrocefalosindattilia	5	2	3	0	0	0	0	0	0	0	19	18	8	1	51	20	18	10	2	51
	RNG030	Pierre-Robin sindrome di (ORPHA363294; Genetic syndromic Pierre Robin syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG030	Treacher-Collins sindrome di (ORPHA861; Treacher-Collins syndrome)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	11	5	11	6	15	12	6	12	6	17

8. (16/18)

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
	RNG040	Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	9	6	3	0	0	3	5	0	0	12	9	13	0	0	42	10	14	2	0	44
	RNG040	Disostosi cleidocranica (ORPHA1452; Cleidocranial dysplasia)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	12	12	11	0	34	13	12	11	0	35
	RNG040	Disostosi mandibolofacciale (ORPHA155899; Mandibulofacial dysostosis)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	5	4	5	1	8
	RNG040	Palatoschisi isolata o sindromica (ORPHA2014; Cleft palate)	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11
	RNG050	Acondroplasia (ORPHA15; Achondroplasia)	12	5	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	9	12	2	0	31
	RNG050	Condrodiplosia metafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	5	5	5	0	9	6	5	6	1	11
	RNG050	Condrodistrofia congenita non tipizzata	4	1	3	0	0	1	1	0	0	2	3	3	3	0	6	4	3	4	0	7
	RNG050	Displasia metatropica (ORPHA2635; Metatropic dysplasia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10
	RNG050	Displasia otospondilomegaepifisaria	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG050	Esostosi multipla (ORPHA321; Multiple osteochondromas)	11	6	5	18	0	0	1	0	0	3	12	12	8	2	47	19	17	11	2	57
	RNG050	Ipocondroplasia (ORPHA429; Hypochondroplasia)	5	1	4	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	3	2	2	1	6
	RNG050	Larsen sindrome di (ORPHA503; Larsen syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG050	Sindrome camptomelica (ORPHA140; Campomelic dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RNG060	Frank-Ter Haar sindrome di (ORPHA137834; Frank-Ter Haar syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RNG060	McCune-Albright sindrome di (ORPHA562; McCune-Albright syndrome)	4	3	1	25	0	1	2	0	0	5	4	4	3	0	10	13	9	9	5	28
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	3	2	1	0	0	1	1	0	0	3	9	6	12	0	14	10	7	13	0	16
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	17	4	13	41	0	6	11	0	0	39	27	22	27	0	74	31	20	27	2	75
	RNG060	Osteopetrosi (ORPHA2781; Osteopetrosis and related disorders)	6	3	3	17	0	7	15	0	0	40	10	14	6	0	40	28	18	29	5	52
	RNG060	Picnodisostosi (ORPHA763; Pycnodysostosis)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4
	RNG070	Ittiosi cheratinopatica (ORPHA281103; Keratinopathic ichthyosis)	3	0	3	100	0	16	22	0	0	47	29	20	39	1	48	40	18	49	15	57
	RNG070	Ittiosi congenita autosomica recessiva (ORPHA281097; Autosomal recessive congenital ichthyosis)	16	4	12	50	6	0	0	0	0	1	13	16	4	0	42	27	22	32	0	69
	RNG070	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata (ORPHA281082; Inherited non-syndromic ichthyosis)	5	2	3	80	20	0	0	0	0	1	20	26	0	0	64	24	23	12	0	64
	RNG070	Ittiosi volgare, forme gravi	8	5	3	63	13	0	0	0	0	0	6	9	2	0	27	31	22	30	4	64
	RNG070	Ittiosi X-linked (ORPHA461; Recessive X-linked ichthyosis)	11	11	0	73	0	0	0	0	0	0	9	12	4	0	39	18	16	14	1	46
	RNG070	Netherton sindrome di (ORPHA634; Netherton syndrome)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	33	18	33	15	51
	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)	21	13	8	14	0	0	0	0	0	0	5	6	2	0	18	8	6	8	0	20
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	263	139	124	24	2	1	3	0	0	29	8	8	6	0	44	10	8	10	0	46

8. (17/18)

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
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di (ORPHA60030; Loeys-Dietz syndrome)	11	4	7	0	18	14	16	7	0	48	31	19	35	2	56	34	20	38	2	61
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	62	29	33	47	3	1	2	0	0	11	9	11	4	0	52	11	11	8	0	52
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico (ORPHA98942; Coloboma of choroid and retina)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8
	RNG101	Coloboma congenito dell'iride (ORPHA98944; Coloboma of iris)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	12	6	6	75	0	1	1	0	0	4	12	11	8	0	41	17	11	13	0	41
	RNG111	Aicardi sindrome di (ORPHA50; Aicardi syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	8	0	8	8	8
	RNG121	Moebius sindrome di (ORPHA570; Moebius syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9
	RNG121	Oculo-facio-cardio-dentale sindrome (ORPHA2712; Oculofaciocardiodental syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6	12	0	12	12	12
	RNG121	Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1 (ORPHA2750; Orofaciodigital syndrome type 1)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40
	RNG142	Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)	2	1	1	50	0	34	27	34	7	60	36	29	36	7	64	36	29	36	7	64
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	6	2	4	0	0	0	0	0	0	1	8	5	9	1	14	13	5	15	3	17
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	8	11	1	0	24	13	11	8	3	28
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	3	1	2	33	0	10	14	0	0	30	21	23	9	0	53	26	20	16	8	53
	RNG150	Shapiro sindrome di (ORPHA29822; Spontaneous periodic hypothermia)	2	1	1	50	0	5	4	5	1	9	8	2	8	6	9	8	2	8	6	10
	RNG151	Displasia ectodermica ipoidrotica (ORPHA238468; Hypohidrotic ectodermal dysplasia)	11	7	4	55	0	0	0	0	0	1	2	3	1	0	10	7	6	5	0	18
	RNG200	Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	3	1	2	0	0	35	25	47	0	58	42	17	51	18	58	42	17	51	18	58
	RNG251	Atresia ileale (ORPHA1201; Small bowel atresia)	2	1	1	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	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	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RNG252	Sindrome dell'intestino corto congenito (ORPHA2301; Congenital short bowel syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10
	RNG262	Disgenesia gonadica	11	6	5	73	0	8	8	4	0	22	12	8	16	0	22	15	6	16	2	24
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni (ORPHA99429; Complete androgen insensitivity syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44
	RNG264	Epispadia (ORPHA93928; Isolated epispadias)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	13	9	4	23	0	0	0	0	0	1	4	4	1	0	12	11	4	11	5	16
	RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	2	1	1	0	0	3	1	3	2	4	3	1	3	2	4	10	8	10	2	17

8. (18/18)

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
	RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	Totale Schede di Diagnosi		12.626																			

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 (*)
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	4	2	1	1	-	-
RB0010	Wilms tumore di (ORPHA654; Nephroblastoma)	9	2	-	-	-	-
RB0020	Retinoblastoma (ORPHA790; Retinoblastoma)	3	-	1	-	-	-
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di (ORPHA2930; Cronkhite-Canada syndrome)	-	-	-	-	-	-
RB0040	Gardner sindrome di	-	-	-	-	-	-
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	31	2	2	1	-	-
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	7	-	4	-	-	-
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)	2	1	-	-	-	-
RBG010	Neurofibromatosi	268	15	1	1	-	-
RBG020	Complesso Carney (ORPHA1359; Carney complex)	3	-	-	-	-	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	50	10	2	2	-	-
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	7	-	10	3	-	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	23	-	54	8	-	-
RC0021	Deficit congenito isolato di GH (ORPHA631; Non-acquired isolated growth hormone deficiency)	1	-	2	-	-	-
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)	16	5	40	8	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	15	-	9	1	-	-
RC0050	Leprecaunismo (ORPHA508; Donohue syndrome)	-	-	-	-	-	-
RC0060	Werner sindrome di (ORPHA902; Werner syndrome)	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 (*)
RC0070	Deficienza congenita di zinco (ORPHA37; Acrodermatitis enteropathica)	-	-	-	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	86	3	91	5	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	7	-	18	2	-	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	3	-	14	2	-	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	132	6	40	13	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	166	11	240	21	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	320	44	430	62	-	-
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	19	2	21	2	-	-
RC0243	Sindrome TRAPS (ORPHA32960; Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome)	7	-	23	2	1	1
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	4	-	4	-	-	-
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	7	-	2	1	-	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	14	1	11	1	-	-
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	37	8	51	9	-	-
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	565	131	33	12	-	-
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	-	1	-	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	47	3	107	17	-	-
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	1	-	-	-	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	35	2	53	6	-	-
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)	3	-	10	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 (*)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	5	-	7	-	-	-
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	-	-	-	-	-	-
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	-	-	-	-	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	-	-	-	-	-	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	-	2	-	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	55	8	110	26	-	-
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	-	-	-	-	-	-
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	-	-	-	-	-	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	-	4	-	-	-
RCG091	Oligosaccaridosi	1	1	1	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	22	1	-	-	-	-
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame	-	-	-	-	-	-
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	38	-	91	9	-	-
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	-	-	-	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	311	111	337	136	-	-
RCG140	Mucopolisaccaridosi (ORPHA79213; Mucopolysaccharidosis)	2	-	1	-	-	-
RCG150	Istiocitosi croniche	30	2	9	1	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	417	16	654	26	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	156	18	215	26	-	-
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	44	8	-	-	-	-
RD0010	Sindrome emolitica uremica (ORPHA2134; ORPHA90038; Atypical hemolytic uremic syndrome; Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome)	9	-	9	1	-	-
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)	14	-	9	-	-	-

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 (*)
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	14	2	17	3	-	-
RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	1	1	-	-	-	-
RD0050	Malattia granulomatosa cronica (ORPHA379; Chronic granulomatous disease)	32	-	26	1	-	-
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	3	-	1	-	-	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	26	2	24	3	-	-
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)	-	-	-	-	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	29	6	14	5	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	270	16	262	21	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	395	55	540	143	-	-
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	3	-	-	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	110	26	45	8	-	-
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	3	-	-	-	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	32	4	20	2	-	-
RDG051	Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)	6	-	7	2	-	-
RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	1	-	3	-	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	9	-	52	1	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	24	1	61	2	-	-
RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	-	-	-	-	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	4	-	6	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	11	3	14	3	-	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	163	14	573	46	-	-

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 (*)
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	21	7	13	8	2	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	47	7	72	36	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	349	16	350	14	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	9	1	8	1	-	-
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	3	-	7	-	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	60	8	126	17	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	14	-	26	1	-	-
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	7	2	10	3	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	91	11	34	12	4	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	71	12	124	16	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	1	-	1	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	7	1	-	-	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare (ORPHA891; Familial exudative vitreoretinopathy)	2	-	-	-	-	-
RF0210	Eales malattia di (ORPHA40923; Eales disease)	-	-	-	-	-	-
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs (ORPHA263479; Fuchs heterochromic iridocyclitis)	9	-	1	-	-	-
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride (ORPHA98981; Essential iris atrophy)	1	-	-	-	-	-
RF0250	Emeralopia congenita (ORPHA215; Congenital stationary night blindness)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RF0270	Cogan sindrome di (ORPHA1467; Cogan syndrome)	13	1	17	2	-	-
RF0280	Cheratocono	1337	152	5	3	-	-
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	-	-	-	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	4	4	1	1	-	-
RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	1	-	1	-	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	6	1	2	1	-	-
RFG010	Leucodistrofie	11	2	34	2	-	-
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	3	1	1	-	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	102	14	129	26	3	-
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	2	1	3	2	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	24	2	19	4	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	78	6	-	-	-	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	5	-	7	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	89	3	25	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	100	-	29	4	-	-
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	-	-	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	308	46	497	76	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	59	4	-	-	-	-
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	-	-	-	-	-	-
RFG130	Degenerazioni della cornea	9	4	3	2	-	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	98	8	3	1	-	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	-	-	-	-	-	-
RFG160	Distonie primarie	29	6	49	25	-	-
RG0010	Endocardite reumatica	82	1	134	4	-	-
RG0020	Poliangiointe microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	125	12	221	32	-	-

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 (*)
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	32	1	56	5	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	104	7	172	24	-	-
RG0060	Goodpasture sindrome di (ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane disease)	6	2	6	2	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	154	13	291	40	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	285	34	334	45	-	-
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	25	2	30	4	-	-
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	3	-	1	-	-	-
RG0110	Budd-Chiari sindrome di (ORPHA131; Budd-Chiari syndrome)	-	-	-	-	-	-
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	-	-	-	-	-	-
RGG010	Microangiopatie trombotiche	22	4	14	3	-	-
RGG020	Linfedemi primari cronici	134	17	32	20	1	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	516	79	69	15	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	376	56	79	48	-	-
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	54	2	28	1	-	-
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante (ORPHA2494; Ménétrier disease)	-	-	-	-	-	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	42	4	39	6	-	-
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome)	1	-	-	-	-	-
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	7	-	8	-	-	-
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	6	1	25	4	-	-
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	6	1	13	1	-	-
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	2	-	4	-	-	-

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 (*)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	22	1	26	2	-	-
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	25	4	60	13	-	-
RJG010	Tubulopatie primitive	45	10	135	26	-	-
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	217	19	244	28	-	-
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	129	12	158	14	-	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	232	29	203	33	-	-
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	16	6	17	7	-	-
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	333	70	465	141	-	-
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	15	1	18	1	-	-
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	15	1	27	2	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	92	11	171	22	1	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	90	6	146	10	1	-
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	25	3	51	11	-	-
RM0030	Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)	62	4	109	8	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	3	1	3	1	-	-
RM0050	Fascite diffusa	-	-	-	-	-	-
RM0060	Policondrite ricorrente (ORPHA728; Relapsing polychondritis)	23	1	49	5	-	-
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	5	1	3	1	-	-
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica (ORPHA247724; Idiopathic eosinophilic myositis)	-	-	-	-	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	349	51	493	94	1	-
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	2	-	5	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	67	6	13	2	-	-
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	21	2	25	1	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	6	1	11	2	-	-
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	7	-	1	-	-	-
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	12	-	42	3	-	-
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	-	-	-	-	-	-
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di (ORPHA91483; Rieger anomaly)	1	-	-	-	-	-
RN0100	Peters anomalia di (ORPHA708; Peters anomaly)	1	1	-	-	-	-
RN0110	Aniridia (ORPHA250923; Isolated aniridia)	3	-	-	-	-	-
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	6	-	-	-	-	-
RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	2	-	-	-	-	-
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea (ORPHA1199; Esophageal atresia)	27	1	18	1	-	-
RN0170	Atresia del digiuno (ORPHA1201; Small bowel atresia)	3	-	3	-	-	-
RN0180	Atresia o stenosi duodenale (ORPHA1203; Duodenal atresia)	4	-	5	1	-	-
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica (ORPHA96346; Anorectal malformation)	35	6	31	8	-	-
RN0200	Hirschsprung malattia di (ORPHA388; Hirschsprung disease)	20	3	18	2	-	-
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di (ORPHA66629; Goldberg- Shprintzen megacolon syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0210	Atresia biliare (ORPHA30391; Isolated biliary atresia)	62	2	66	5	-	-
RN0240	Ermafroditismo vero (ORPHA2138; 46,XX ovotesticular difference of sex development)	1	-	-	-	-	-
RN0250	Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)	12	2	37	8	-	-
RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	4	-	15	1	-	-
RN0320	Gastroschisi (ORPHA2368; Gastroschisis)	6	1	8	1	-	-
RN0321	Sindrome Prune Belly (ORPHA2970; Prune belly syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0322	Onfalocele (ORPHA660; Omphalocele)	5	1	3	1	-	-
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	404	12	315	19	2	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	-	3	1	-	-
RN0401	Cohen sindrome di (ORPHA193; Cohen syndrome)	2	-	2	2	-	-
RN0500	Cutis Laxa (ORPHA209; Cutis laxa)	-	-	-	-	-	-
RN0510	Incontinentia pigmenti (ORPHA464; Incontinentia pigmenti)	4	1	2	1	-	-
RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	3	-	10	1	-	-
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata (ORPHA2340; Keratosis follicularis spinulosa decalvans)	-	-	-	-	-	-
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita (ORPHA1556; Cutis marmorata telangiectatica congenita)	1	-	-	-	-	-
RN0550	Darier malattia di (ORPHA218; Darier disease)	36	2	49	8	-	-
RN0560	Discheratosi congenita (ORPHA1775 ; Dyskeratosis congenita)	2	1	-	-	-	-
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria (ORPHA79361; Inherited epidermolysis bullosa)	12	1	30	4	-	-
RN0590	Eritrocheratoderma variabile (ORPHA308166; Erythrokeratoderma variabilis progressiva)	-	-	-	-	-	-
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica (ORPHA312; Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis)	3	-	5	1	-	-
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	7	-	7	1	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	34	5	38	9	-	-
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	11	-	28	2	-	-
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	9	-	11	1	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	60	1	40	5	-	-
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di (ORPHA2869; Peutz-Jeghers syndrome)	7	-	3	1	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	10	-	4	-	-	-
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	3	1	-	-	-	-
RN0800	Antley-Bixler sindrome di (ORPHA83; Antley-Bixler syndrome)	1	-	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)	13	1	2	-	-	-
RN0830	Bloom sindrome di (ORPHA125; Bloom syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	5	1	2	-	-	-
RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	1	-	1	-	-	-
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi (ORPHA1896; EEC syndrome)	1	-	1	1	-	-
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di (ORPHA2053; Freeman-Sheldon syndrome)	1	-	3	1	-	-
RN0910	Goldenhar sindrome di (ORPHA141132; Craniofacial microsomia)	8	-	-	-	-	-
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di (ORPHA79430; Hermansky-Pudlak syndrome)	2	-	3	-	-	-
RN0930	Holt-Oram sindrome di (ORPHA392; Holt-Oram syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN0950	Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	6	-	20	2	-	-
RN0960	Maffucci sindrome di (ORPHA163634; Maffucci syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	35	3	6	1	-	-
RN1020	Opitz sindrome di (ORPHA2745; Opitz GBBB syndrome)	1	-	1	-	-	-
RN1030	Pallister-Hall sindrome di (ORPHA672; Pallister-Hall syndrome)	1	1	3	1	-	-
RN1080	Russell-Silver sindrome di (ORPHA813; Silver-Russell syndrome)	5	-	-	-	-	-
RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1170	Sindrome proteus (ORPHA744; Proteus syndrome)	2	-	1	-	-	-
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea (ORPHA324764; Trichorhinophalangeal syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di (ORPHA818; Smith-Lemli-Opitz syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1250	Associazione VACTERL/VATER (ORPHA887; VACTERL/VATER association)	13	2	10	3	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	14	1	31	5	-	-
RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	16	1	3	1	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN1320	Marfan sindrome di (ORPHA558; Marfan syndrome)	19	3	-	-	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	8	-	-	-	-	-
RN1350	Alagille sindrome di (ORPHA52; Alagille syndrome)	3	1	6	2	-	-
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	110	19	90	19	-	-
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di (ORPHA110; Bardet-Biedl syndrome)	5	2	-	-	-	-
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di (ORPHA199; Cornelia de Lange syndrome)	2	-	1	-	-	-
RN1430	Denys-Drash sindrome di (ORPHA220; Denys-Drash syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1460	Fraser sindrome di (ORPHA2052; Fraser syndrome)	2	-	9	1	-	-
RN1480	Ipomelanosi di Ito	6	-	6	1	-	-
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di (ORPHA2346; Angioosteohypertrophic syndrome)	8	-	2	-	-	-
RN1530	Leopard sindrome (ORPHA500; Noonan syndrome with multiple lentigines)	1	-	-	-	-	-
RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	3	1	12	2	-	-
RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	7	-	2	-	-	-
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	5	-	-	-	-	-
RN1650	Sindrome del nevo displastico (ORPHA404560; Familial atypical multiple mole melanoma syndrome)	14	-	-	-	-	-
RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di (ORPHA3437; Vogt-Koyanagi-Harada disease)	10	-	23	2	-	-
RN1730	WAGR sindrome di (ORPHA893; WAGR syndrome)	1	-	5	1	-	-
RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	-	-	-	-	-	-
RNG010	Pseudoermafroditismi	3	-	2	-	-	-
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	4	-	-	-	-	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	8	2	1	-	-	-
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della	17	-	2	-	-	-

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 (*)
	faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)						
RNG050	Condrodistrofie congenite	38	6	6	2	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	32	4	17	4	-	-
RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)	45	4	78	15	-	-
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)	21	-	7	2	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	263	40	120	23	1	1
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	11	-	-	-	-	-
RNG094	Sindromi progeroidi	-	-	-	-	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	62	6	112	12	-	-
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	2	1	-	-	-	-
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	12	-	22	4	-	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	1	-	-	-	-	-
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	3	-	1	-	-	-
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	-	-	-	-	-	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	11	-	2	-	-	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200 ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	5	1	5	1	-	-
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	11	2	29	5	-	-
RNG200	Amartomatosi multiple	3	1	-	-	-	-
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	4	-	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 (*)
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	-	7	1	-	-
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	12	4	14	3	-	-
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	-	-	-	-	-	-
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	1	-	-	-	-	-
RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	13	1	3	1	-	-
RP0070	Fibrosi epatica congenita (ORPHA485426; Isolated congenital hepatic fibrosis)	2	-	-	-	-	-
RQ0010	Gerstmann sindrome di (ORPHA221117; Gerstmann syndrome)	1	-	-	-	-	-
Totale		12.626	1.488	11.441	1.784	17	2

* 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
RA0030	Lyme malattia di (ORPHA91546; Lyme disease)	7	1
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	5	1
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)	1	-
RBC010	Neurofibromatosi	3	1
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	53	5
RC0010	Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)	1	-
RC0020	Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)	2	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	5	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	2	-
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	1	-
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina (ORPHA60; Alpha-1-antitrypsin deficiency)	28	7
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	6	1
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	17	2
RC0241	Febbre mediterranea familiare (ORPHA342; Familial Mediterranean fever)	3	-
RC0290	Schnitzler sindrome di (ORPHA37748; Schnitzler syndrome)	1	-
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)	12	6
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)	4	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni (ORPHA282196; Autoimmune polyendocrinopathy)	295	90
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	3	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)	3	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	4	2
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	2	1
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	27	4
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	36	12
RCG150	Istiocitosi croniche	6	3
RCG160	Immunodeficienze primarie	15	2
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	8	2
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)	2	-
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente (ORPHA761; Immunoglobulin A vasculitis)	1	-
RD0040	Neutropenia ciclica (ORPHA2686; Cyclic neutropenia)	1	1
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di (ORPHA167; Chédiak-Higashi syndrome)	1	-
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)	10	5
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	2	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	30	6
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)	56	7
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	41	10
RDG040	Trombocitopenie ereditarie (ORPHA275729; Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia)	1	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	11	7
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	2	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	2	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	6	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	1	1
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	1	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RF0280	Cheratocono	242	8
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	2	-
RFG010	Leucodistrofie	1	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	5	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	1
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	4	-
RFG080	Distrofie muscolari	2	-
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	1	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	2	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	6	1
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	-
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	15	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	1	1
RFG160	Distonie primarie	2	-
RG0010	Endocardite reumatica	1	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	7	2
RG0030	Poliarterite nodosa (ORPHA767; Polyarteritis nodosa)	1	-
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	6	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	16	2
RG0090	Takayasu malattia di (ORPHA3287; Takayasu arteritis)	2	-
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria (ORPHA774; Hereditary hemorrhagic telangiectasia)	4	2
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial hypertension)	9	5
RGG010	Microangiopatie trombotiche	2	1
RGG020	Linfedemi primari cronici	45	25
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	2	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	5	1
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	1	-
RI0030	Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)	20	6
RI0050	Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)	6	1
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva (ORPHA90362; Primary intestinal lymphangiectasia)	1	1
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	1	-
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	1	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)	1	-
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	1	-
RJG010	Tubulopatie primitive	2	2
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	15	2
RL0030	Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)	3	-
RL0040	Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)	3	1
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)	1	-
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	53	9
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica (ORPHA220393; Diffuse cutaneous systemic sclerosis)	1	-
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico (ORPHA48104; Pyoderma gangrenosum)	1	1
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	6	1
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	9	4
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)	6	1
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	9	4
RM0121	Sindrome SAPHO (ORPHA793; SAPHO syndrome)	1	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	10	7
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	2	2
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	4	1
RN0520	Xeroderma pigmentoso (ORPHA910; Xeroderma pigmentosum)	1	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	-
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	1	-
RN0950	Kartagener sindrome di (//; Moved to Primary ciliary dyskinesia)	1	1
RN1360	Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)	1	-
RN1660	Sindrome del nevo epidermico (ORPHA35125; Epidermal nevus syndrome)	1	-
RNG010	Pseudoermafroditismi	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)	1	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	2	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	1	-
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	1	-
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) (ORPHA244; Primary ciliary dyskinesia)	2	2
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	-
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	4	-
Totale		1.286	279

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini

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