

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

Ospedale di Mantova

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

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

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	7
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	8
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	10
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	11
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	12
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	15
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	18

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Centro di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi e arbitrarie da parte di singoli specialisti, il Centro di Coordinamento rivaluta le malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo, proponendo periodici aggiornamenti sulla base dell'evoluzione delle conoscenze, di segnalazioni provenienti dagli specialisti dei Centri di riferimento e confrontandosi con i referenti del Tavolo Tecnico Interregionale malattie rare istituito dalla Commissione Salute. Ai fini dell'aggiornamento delle condizioni afferenti a codici di gruppo, lo strumento di riferimento quale principale sistema di classificazione e nomenclatura delle malattie rare è identificato nella banca dati ORPHANET (<https://www.orpha.net/it>). Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Centri di riferimento, reso attivo nell'applicativo RMRARE e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e sul sito web della Rete regionale (<https://malattierare.marionegri.it/>).

Attualmente, con 453 codici di esenzione, in Regione Lombardia sono riconosciute complessivamente 900 condizioni a bassa prevalenza esenti.

L'unica condizione che non è sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare è la *malattia di Hansen* (codice esenzione RA0010) in quanto una specifica normativa ha identificato i centri di riferimento nazionali, tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo (Art. 4 del DPCM 31.05.2001).

CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL'APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il Registro Lombardo Malattie Rare è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare* (RMRARE), che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS).

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Centri di riferimento della Rete accedendo all'applicativo RMRARE.

Il Registro Lombardo Malattie Rare raccoglie le informazioni in merito al programma terapeutico (Scheda per la Prescrizione dei Farmaci) e all'eventuale piano riabilitativo individuale (Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale).

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del Registro Lombardo Malattie Rare è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi, i piani terapeutici e i piani riabilitativi pubblicati dagli specialisti dei Centri di riferimento vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato sul sito web della Rete Regionale (<https://malattierare.marionegri.it/il-registro/rapporti/>) e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Centro di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il Registro Lombardo Malattie Rare.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Centro di riferimento al 31 dicembre 2025.

2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Pedini Veronica veronica.pedini@asst-mantova.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 Mantova		
20. Ospedale di Mantova		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
2. TUMORI		
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine		
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)
	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (limitatamente a Difetti ereditari trombofilici)
	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RH0011	SARCOIDOSI
	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE

ASST Mantova		
20. Ospedale di Mantova		
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
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0680	TURNER SINDROME DI
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
Totale Codici Esenzione Attribuiti: 36		

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

997

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	4
	non convalidate ⁽³⁾	78
	validate ⁽⁴⁾	915

(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

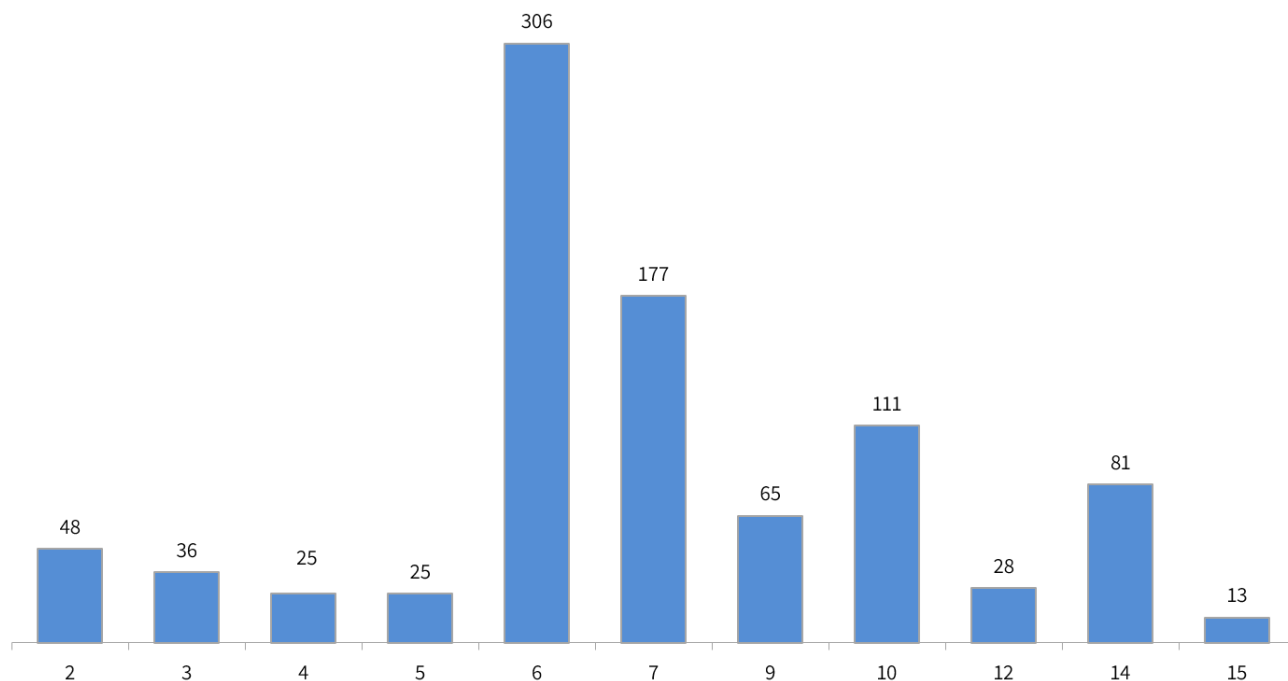
L'APPLICATIVO RMRARE

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)
Adami Francesca	2024	48	-	-	-
Al Khaffaf Ahmad	2025	31	4	13 (2)	-
Amigoni Nelia	2025	8	8	2 (2)	-
Arrigoni Marta	2025	3	3	3 (3)	-
Bartoli Francesca	2025	31	13	37 (21)	-
Beccaria Francesca	2018	8	-	6 (-)	-
Beccaria Massimiliano	2025	10	10	6 (6)	-
Bondavalli Candido	2011	10	-	-	-
Buzi Fabio	2016	9	-	3 (-)	-
Buzzi Paolo	2017	79	-	41 (-)	-
Cagdas Sophie	2009	1	-	-	-
Capuzzo Enrico	2019	26	-	20 (-)	-
Casciana Maria Luisa	2019	2	-	3 (-)	-
Cerbone Caterina	2025	71	71	69 (69)	-
Cervi Giulia	2025	19	19	9 (9)	-
Colombo Enrico	2025	81	50	102 (72)	-
Crestani Silvia	2018	52	-	6 (-)	-
Fasoli Silvia	2017	4	-	-	-
Frassine Benedetta	2020	2	-	3 (-)	-
Frattini Francesco	2025	73	6	9 (-)	-
Frigato Marilena	2025	33	15	34 (16)	-
Gaiardoni Roberta	2025	42	4	21 (2)	-
Gavioli Irene	2025	9	9	9 (9)	-
Giacomozzi Claudio	2025	27	13	34 (13)	-
Gigante Laura	2023	2	-	1 (-)	-
Girolami Francesca	2025	60	34	24 (24)	-
Gozzi Jessica	2025	4	4	4 (4)	-

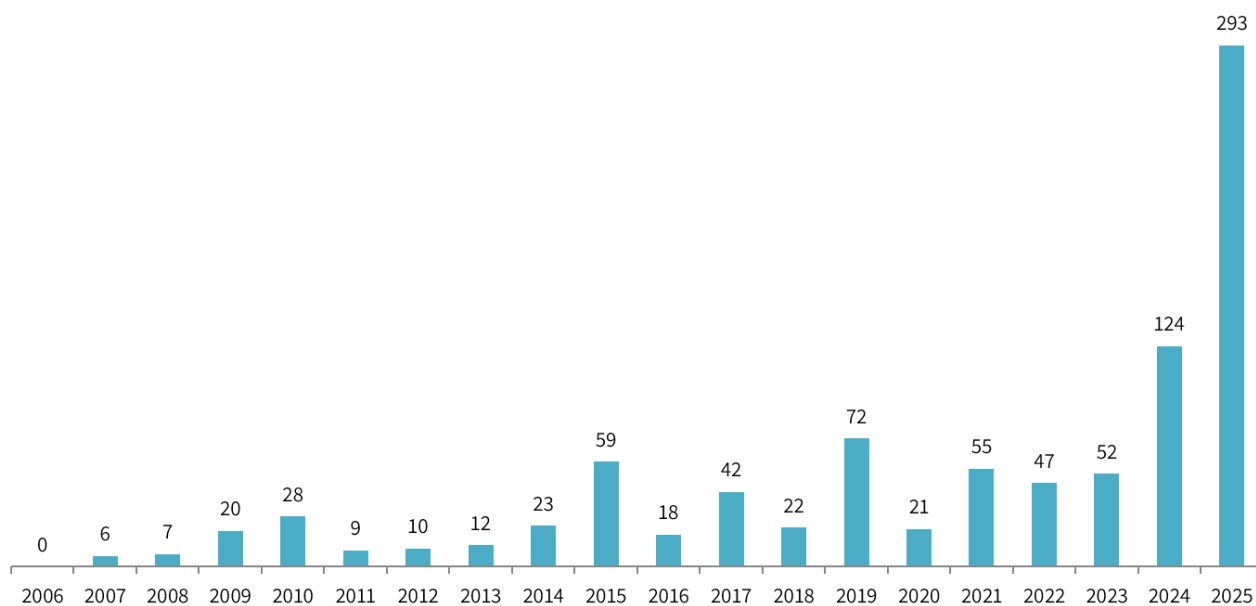
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Guatelli Stefano	2014	3	-	1 (-)	-
Lo Barco Tommaso	2025	2	2	2 (2)	-
Marino Antonio	2025	7	6	10 (8)	-
Mimiola Elda	2025	24	9	6 (-)	-
Monni Rita	2025	17	3	20 (3)	-
Montagnini Alessandra	2014	4	-	2 (-)	-
Pagliaro Pasquale Paolo	2008	13	-	2 (-)	-
Pedini Veronica	2024	3	-	1 (-)	-
Ravagnani Viviana	2019	2	-	2 (-)	-
Sissa Cinzia	2023	80	-	32 (-)	-
Tartaglia Martina	2025	4	4	5 (5)	-
Tirendi Antonina	2025	11	6	15 (6)	-
Totale		915	293	557 (276)	-

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



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

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



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

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

LEGENDA			
COD	CODICE ESENZIONE	NOTE (se applicabili):	
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL REGISTRO	NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
M/F	SESSO	NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	NOTA 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTA 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
DS	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
	RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	8	5	3	0	0	48	23	50	19	88	48	23	50	19	88	48	23	51	20	88
	RBG021	Lynch syndrome di (ORPHA144; Lynch syndrome)	40	20	20	0	10	47	14	49	19	80	47	14	49	19	80	51	14	53	21	84
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	36	1	35	86	3	7	2	7	1	10	7	2	8	1	10	8	1	8	4	10
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	10	3	7	90	0	43	16	41	22	69	43	16	41	22	70	51	13	50	25	71
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	2	0	2	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	13	3	13	10	16
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1 (ORPHA465508; Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis)	23	19	4	4	0	50	11	51	29	68	51	11	52	29	68	52	12	52	31	74
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile (ORPHA696851; Common variable immunodeficiency and related disorders)	9	5	4	89	0	38	14	39	22	59	44	14	43	25	69	49	13	54	26	69
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)	3	1	2	100	0	44	23	37	20	74	44	23	37	20	75	48	22	49	20	75
	RCG161	Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)	3	3	0	100	0	60	8	57	52	70	61	8	58	52	72	63	12	58	52	79
	RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	20	10	10	50	5	51	13	51	30	74	52	13	54	30	75	57	14	59	32	77
	RDG010	Anemia a cellule falciformi (ORPHA232; Sickle cell anemia)	13	5	8	23	0	3	7	0	0	21	23	14	22	0	45	24	13	22	1	45
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia (ORPHA251359; Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome)	4	1	3	0	0	7	11	1	0	25	34	10	30	25	51	45	17	44	25	66
	RDG010	Sferocitosi ereditaria (ORPHA822; Hereditary spherocytosis)	16	6	10	13	0	21	21	18	0	73	30	23	26	0	74	40	22	42	2	76
	RDG010	Talassemia intermedia (ORPHA70786; Thalassaemia)	8	2	6	13	0	33	24	32	0	74	42	16	39	24	74	45	15	41	30	75
	RDG010	Talassemia major (ORPHA70786; Thalassaemia)	4	1	3	25	0	0	0	0	0	1	1	1	1	0	2	26	14	34	1	35

8. (2/3)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
1C	RDG010	Talasemie	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	35	0	35	35	35
	RDG020	Antitrombina deficit di (ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)	9	4	5	11	22	27	21	34	0	64	36	16	37	6	64	42	15	45	6	64
	RDG020	Disfibrinogenemia (ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)	8	4	4	13	13	44	24	51	0	76	52	19	56	19	76	53	18	57	20	76
	RDG020	Emofilia A (ORPHA98878; Hemophilia A)	4	4	0	100	0	16	28	0	0	65	28	29	24	0	65	63	9	62	52	74
	RDG020	Emofilia B (ORPHA98879; Hemophilia B)	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	47	12	47	35	59
	RDG020	Fattore V deficit di (ORPHA326; Congenital factor V deficiency)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	52	0	52	52	52	52	0	52	52	52
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	8	3	5	25	0	14	18	0	0	41	43	9	41	32	57	46	10	45	33	61
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	3	1	2	0	0	13	18	0	0	39	50	17	39	36	74	52	16	46	36	74
	RDG020	Fattore VII deficit di (ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)	2	1	1	0	0	32	32	32	0	64	44	20	44	24	64	49	25	49	24	73
	RDG020	Fattore XIII deficit di (ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	34	0	34	34	34
	RDG020	Proteina C deficit di (ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)	5	1	4	20	0	23	13	28	0	39	32	9	30	20	46	40	14	37	20	61
	RDG020	Proteina S deficit di (ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)	10	3	7	30	10	25	24	24	0	71	46	18	47	20	74	49	17	52	25	74
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	2	0	2	0	0	16	16	16	0	32	25	7	25	18	32	25	7	25	18	32
	RDG020	Von Willebrand malattia di (ORPHA903; Von Willebrand disease)	27	12	15	52	0	17	21	8	0	80	30	24	29	0	80	46	25	53	4	83
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)	46	17	29	24	7	47	19	53	4	81	49	19	55	4	85	55	17	58	17	86
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	112	65	47	31	3	75	9	76	43	89	75	9	77	43	89	77	8	78	43	89
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	6	3	3	33	0	4	4	3	0	10	5	4	4	0	10	14	4	16	7	18
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	1	1	100	50	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3	7	1	7	6	7
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	68	38	30	71	0	67	11	70	37	85	68	11	71	38	85	69	11	72	38	85
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	1	0	0	0	67	0	67	67	67	69	0	69	69	69	71	0	71	71	71
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	21	13	8	81	24	4	3	2	0	12	6	4	6	0	16	9	4	9	3	18
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	8	6	2	25	13	0	1	0	0	3	1	1	0	0	4	2	1	1	0	4
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	37	29	8	14	0	56	15	60	23	81	58	15	61	28	81	64	14	66	32	89
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	3	2	1	0	0	47	4	50	41	51	47	4	50	41	51	56	3	57	52	58
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	3	2	1	0	0	18	12	12	8	35	22	12	22	8	37	33	6	30	28	42

8. (3/3)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	3	3	0	0	0	35	16	34	16	55	36	16	34	17	56	46	21	56	17	65
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	39	0	39	39	39	51	0	51	51	51
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	1	0	1	0	0	10	0	10	10	10	44	0	44	44	44	54	0	54	54	54
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	2	2	0	0	0	29	10	29	19	39	43	21	43	22	64	50	18	50	32	68
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	9	5	4	0	0	33	12	33	14	55	35	12	36	14	55	42	13	37	27	61
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	11	7	4	100	0	52	12	58	28	66	52	12	58	29	66	63	10	66	44	77
	RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	15	6	9	100	0	59	12	57	40	80	59	12	57	40	80	64	12	62	44	84
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	23	9	14	96	4	56	13	57	25	78	58	11	57	38	79	64	11	68	38	80
	RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	3	2	1	100	33	57	3	56	54	61	57	3	57	54	61	63	5	60	58	70
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	24	8	16	96	0	68	10	67	43	87	68	10	67	43	87	70	11	71	43	92
	RH0011	Sarcoidosi* (ORPHA797; Sarcoidosis)	70	41	29	74	3	51	11	50	15	76	51	11	51	15	76	59	10	58	42	87
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale (ORPHA79127; Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome)	2	1	1	100	0	70	1	70	69	71	71	1	71	70	71	71	1	71	70	72
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica (ORPHA494428; Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis)	1	1	0	0	0	71	0	71	71	71	71	0	71	71	71	76	0	76	76	76
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica (ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis)	36	24	12	100	0	73	7	73	57	85	73	7	73	57	85	77	6	77	64	90
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica (ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)	2	1	1	100	0	72	7	72	65	79	73	8	73	65	81	77	6	77	71	82
	RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	28	5	23	11	11	49	15	52	27	73	52	15	57	28	74	56	16	63	28	77
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	81	8	73	93	4	54	16	57	3	79	58	15	59	10	89	64	14	65	20	89
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	11	0	11	82	0	3	5	1	0	13	7	5	9	0	14	13	11	10	5	47
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	2	1	1	100	50	4	0	4	4	4	5	1	5	4	5	10	4	10	6	13
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	Totale Schede di Diagnosi		915																			

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

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RB0050	Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)	8	-	-	-	-	-
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	40	-	-	-	-	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	36	22	32	20	-	-
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) (ORPHA80; Antiphospholipid syndrome)	10	1	9	1	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	2	-	2	-	-	-
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	23	-	1	-	-	-
RCG160	Immunodeficienze primarie	9	5	11	8	-	-
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	6	2	10	6	-	-
RD0081	Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis)	20	1	15	-	-	-
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	46	3	7	-	-	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	82	2	34	-	-	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	46	5	11	-	-	-
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	112	13	36	4	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	6	-	2	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	-	4	-	-	-
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	-	-	-	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valutate	Schede Inserite e Valutate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	68	12	49	9	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	1	-	-	-	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	21	2	23	2	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	8	2	2	2	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	37	8	5	4	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	3	3	-	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	6	-	-	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	4	-	-	-	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	9	-	-	-	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	11	11	11	11	-	-
RG0020	Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)	15	5	18	8	-	-
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	23	6	25	8	-	-
RG0070	Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)	3	3	3	3	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	24	15	27	17	-	-
RH0011	Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)	70	69	52	51	-	-
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	41	41	42	42	-	-
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	28	8	4	2	-	-
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	81	53	98	64	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	11	-	21	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 (*)
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	2	1	2	1	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	1	-	1	-	-	-
Totale		915	293	557	264	-	-

** 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
RBC021	Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)	1	-
RC0040	Pubertà precoce idiopatica (Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile) (ORPHA650063; Rare central precocious puberty)	1	1
RCC100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	2	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	3	-
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)	2	-
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	5	2
RDG050	Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)	4	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	22	11
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	2	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	1	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	6	3
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	17	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	1	-
RH0011	Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)	17	3
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	19	9
RJ0030	Cistite interstiziale (ORPHA37202; Interstitial cystitis)	5	2
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)	3	1
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	1	-
Totale		114	34

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale di Mantova

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