

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Ospedale di Circolo e Fondazione  
Macchi di Varese**

**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 ..... | 9  |
| 7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI .....                | 10 |
| 8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO .....                                  | 11 |
| 9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO .....                            | 14 |
| 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO .....              | 17 |

## 1. INTRODUZIONE

### MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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

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

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

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

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

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

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

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

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

#### GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

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

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

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

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

La Rosa    Stefano    [stefano.larosa@asst-settelaghi.it](mailto:stefano.larosa@asst-settelaghi.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto:malattierare@pec.marionegri.it)  
  
orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



### 3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

| ASST Sette Laghi                                                                                                                                                                                                                                                                                   |        |                                                                                       |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                                       |
| Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                                       |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione</li> <li>- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)</li> <li>- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale</li> </ul> |        |                                                                                       |
| Categoria diagnostica                                                                                                                                                                                                                                                                              | Codice | Malattia/Gruppo                                                                       |
| 2. TUMORI                                                                                                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RBG010 | NEUROFIBROMATOSI                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RBG021 | CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO                                               |
| 3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE                                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI                                                          |
| 4. MALATTIE DEL METABOLISMO                                                                                                                                                                                                                                                                        |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG040 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG130 | AMILOIDOSI SISTEMICHE                                                                 |
| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO                                                                                                                                                                                                                                                                |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG161 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI                                       |
| 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI                                                                                                                                                                                                                                                |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0020 | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG020 | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (limitatamente a Difetti ereditari trombofilici) |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG050 | SINDROMI MIELODISPLASTICHE                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0070 | ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0081 | MASTOCITOSI SISTEMICA                                                                 |
| 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0081 | ATROFIA MULTISISTEMICA                                                                |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0130 | LENNOX GASTAUT SINDROME DI                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0310 | CADASIL                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0170 | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE                                  |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0181 | NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0182 | LEWIS SUMNER SINDROME DI                                                              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RFG070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0183 | GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI) |
| 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO                                                                                                                                                                                                                                                               |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0020 | POLIANGIOITE MICROSCOPICA                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 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                                                                  |
| 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO                                                                                                                                                                                                                                                            |        |                                                                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA                                           |

| ASST Sette Laghi                                                                                                                                                                                                                                                                                   |        |                                                                                                                                                                      |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 26. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                                                                                                                      |
| Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                                                                                                                      |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione</li> <li>- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)</li> <li>- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale</li> </ul> |        |                                                                                                                                                                      |
| Categoria diagnostica                                                                                                                                                                                                                                                                              | Codice | Malattia/Gruppo                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RH0011 | SARCOIDOSI                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RHG010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE                                                                                                                           |
| 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO                                                                                                                                                                                                                                                         |        |                                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RJ0010 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO                                                                                                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 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                                                                                                                                      |
| 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO                                                                                                                                                                                                                                   |        |                                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0020 | POLIMIOSITE                                                                                                                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA                                                                                                                                       |
| 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE                                                                                                                                                                                                                                   |        |                                                                                                                                                                      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RN0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA                                                                                                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RNG080 | SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680) |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RNG090 | SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)      |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)                                                           |
| <b>Totale Codici Esenzione Attribuiti: 47</b>                                                                                                                                                                                                                                                      |        |                                                                                                                                                                      |



*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:

ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases

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

Schede di diagnosi inserite nel  
Registro Lombardo Malattie Rare

726

|               |                                   |            |
|---------------|-----------------------------------|------------|
| <i>di cui</i> | annullate <sup>(1)</sup>          | 0          |
|               | modificate <sup>(2)</sup>         | 0          |
|               | non<br>convalidate <sup>(3)</sup> | 42         |
|               | <b>validate <sup>(4)</sup></b>    | <b>684</b> |

(1) *schede di diagnosi inserite e successivamente annullate dallo specialista del Centro di riferimento*

(2) *schede di diagnosi inserite e successivamente modificate dallo specialista del Centro di riferimento*

(3) *schede di diagnosi inserite che NON sono state convalidate (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celiaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

(4) *schede di diagnosi INSERITE dagli specialisti del Centro di riferimento e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

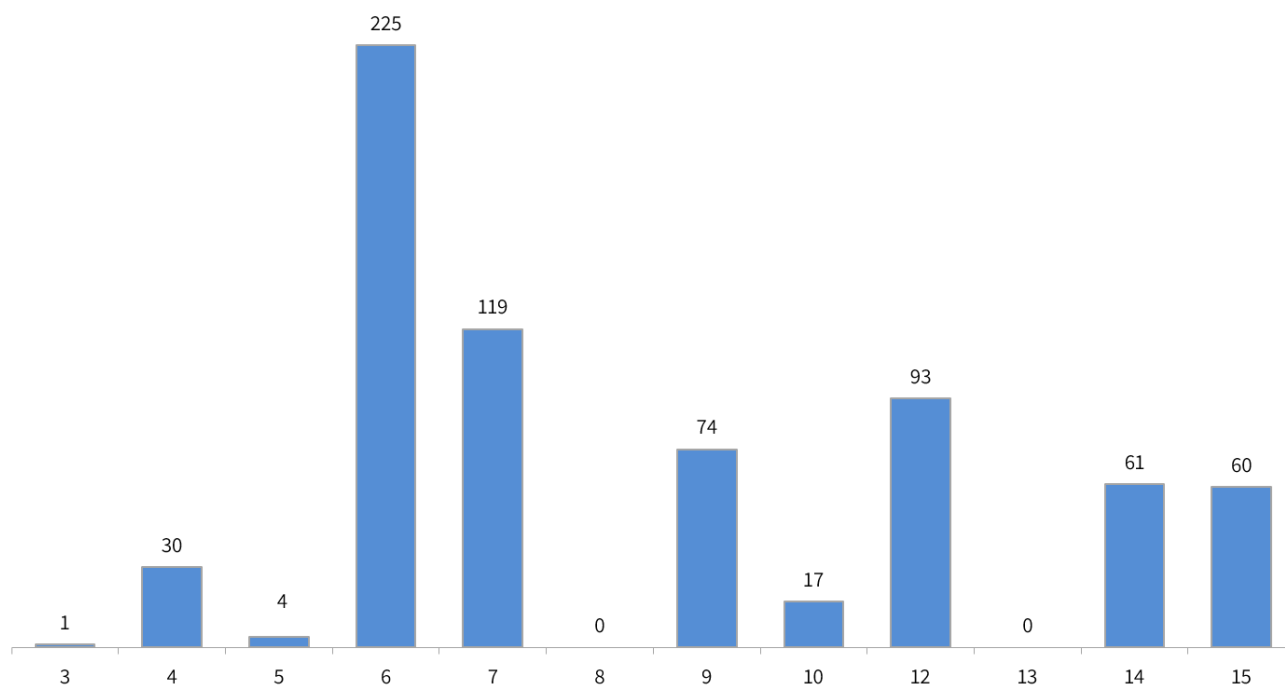
## 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

### L'APPLICATIVO RMRARE

Numero di schede di diagnosi, piani terapeutici (PT) e piani riabilitativi individuali (PRI), inseriti e validati, per ciascun operatore del Centro di riferimento. In parentesi, il numero di PT e il numero di PRI compilati dal 1° gennaio al 31 dicembre 2025.

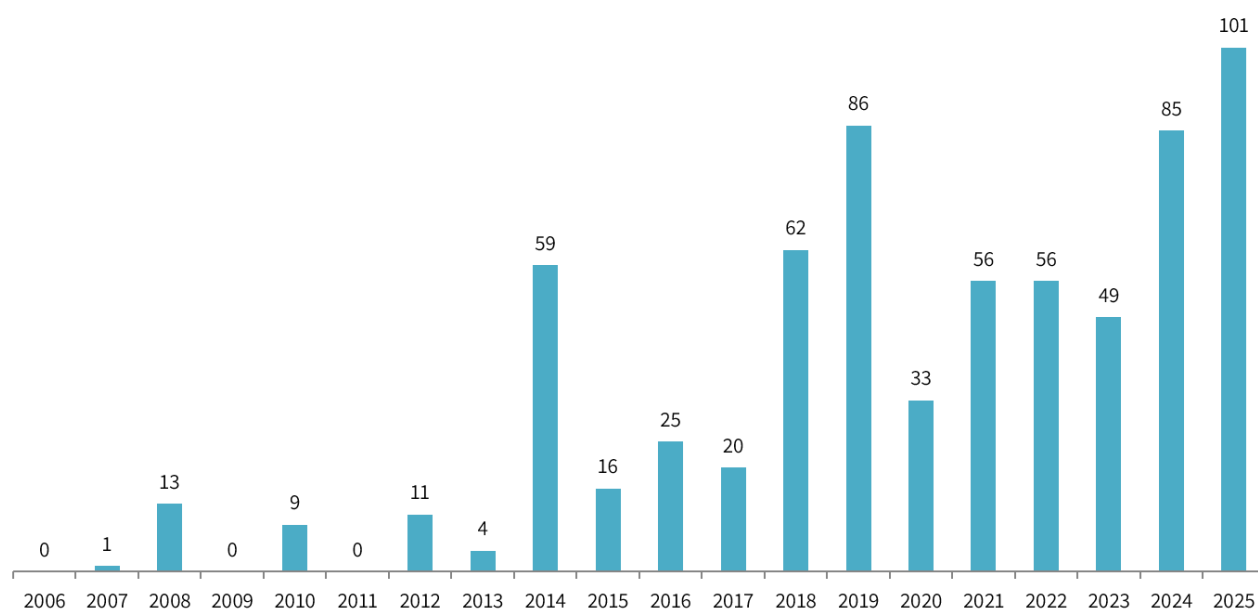
| Cognome e Nome          | Anno ultimo accesso RMR | Schede Inserite e Validate (N° totale) | Schede Inserite e Validate nel 2025 | PT (PT attivi)  | PRI (PRI attivi) |
|-------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|-----------------|------------------|
| Amatruda Ottavio        | 2015                    | 2                                      | -                                   | 2 (-)           | -                |
| Barraco Daniela         | 2023                    | 105                                    | -                                   | 36 (-)          | -                |
| Basilico Claudia Maria  | 2019                    | 5                                      | -                                   | -               | -                |
| Batticciotto Alberto    | 2025                    | 6                                      | 4                                   | 7 (5)           | -                |
| Benvenuti Pietro        | 2025                    | 27                                     | 12                                  | 16 (8)          | -                |
| Brunini Francesca       | 2025                    | 132                                    | 20                                  | 115 (11)        | -                |
| Campanaro Francesco     | 2025                    | 67                                     | 22                                  | 65 (22)         | -                |
| Cappelli Antonella      | 2025                    | 2                                      | 1                                   | 1 (1)           | -                |
| Caramazza Domenica      | 2025                    | 64                                     | 13                                  | 29 (9)          | -                |
| Casalone Rosario        | 2021                    | 61                                     | -                                   | 1 (-)           | -                |
| Castelli Andrea         | 2025                    | 8                                      | 8                                   | 8 (8)           | -                |
| Ceriani Francesca       | 2025                    | 14                                     | 11                                  | 20 (12)         | -                |
| Clemenzi Alessandro     | 2025                    | 6                                      | 1                                   | 3 (1)           | -                |
| Clerici Angelo Maurizio | 2020                    | 111                                    | -                                   | 105 (-)         | -                |
| Colussi Giacomo         | 2008                    | 14                                     | -                                   | 13 (-)          | -                |
| Floreani Riccardo       | 2023                    | 2                                      | -                                   | 2 (-)           | -                |
| Francioso Francesca     | 2025                    | 3                                      | 3                                   | 1 (1)           | -                |
| Galli Elena             | 2025                    | 2                                      | 2                                   | 3 (3)           | -                |
| Lattanzio Mariangela    | 2025                    | 15                                     | 4                                   | 44 (14)         | -                |
| Malnati Anna            | 2018                    | 1                                      | -                                   | 1 (-)           | -                |
| Merli Michele           | 2019                    | 1                                      | -                                   | 1 (-)           | -                |
| Passamonti Francesco    | 2017                    | 4                                      | -                                   | 2 (-)           | -                |
| Ripamonti Francesco     | 2020                    | 32                                     | -                                   | 10 (-)          | -                |
| <b>Totale</b>           |                         | <b>684</b>                             | <b>101</b>                          | <b>485 (95)</b> | -                |

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



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

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



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

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

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

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>            | TOT | M  | F  | PT (%) | 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 |
|      | RC0170 | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente                                                                            | 1   | 1  | 0  | 100    | 0        | 1                      | 0  | 1       | 1   | 1   | 24                       | 0  | 24      | 24  | 24  | 25                       | 0  | 25      | 25  | 25  |
|      | RCG010 | Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale                                                                       | 1   | 0  | 1  | 100    | 0        | 24                     | 0  | 24      | 24  | 24  | 32                       | 0  | 32      | 32  | 32  | 32                       | 0  | 32      | 32  | 32  |
|      | RCG130 | Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)                                                                               | 29  | 20 | 9  | 76     | 7        | 71                     | 9  | 71      | 48  | 87  | 72                       | 9  | 71      | 49  | 88  | 72                       | 10 | 73      | 49  | 88  |
|      | RCG161 | Malattia di Still a esordio nell'adulto (ORPHA829; Adult-onset Still disease)                                              | 2   | 1  | 1  | 100    | 0        | 35                     | 17 | 35      | 18  | 52  | 38                       | 20 | 38      | 18  | 58  | 39                       | 20 | 39      | 19  | 58  |
|      | RCG161 | Malattia IgG4-correlata (ORPHA284264; IgG4-related disease)                                                                | 2   | 2  | 0  | 0      | 0        | 63                     | 14 | 63      | 49  | 76  | 74                       | 2  | 74      | 72  | 76  | 78                       | 4  | 78      | 74  | 82  |
|      | RD0020 | Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)                                        | 4   | 1  | 3  | 50     | 0        | 39                     | 14 | 38      | 24  | 56  | 40                       | 14 | 39      | 24  | 56  | 51                       | 9  | 54      | 36  | 58  |
|      | RD0070 | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia) | 2   | 1  | 1  | 50     | 0        | 62                     | 2  | 62      | 60  | 63  | 62                       | 2  | 62      | 60  | 63  | 62                       | 1  | 62      | 61  | 63  |
|      | RD0081 | Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                                  | 6   | 4  | 2  | 33     | 0        | 45                     | 12 | 44      | 30  | 63  | 46                       | 11 | 44      | 32  | 63  | 47                       | 11 | 48      | 32  | 63  |
|      | RDG031 | Porpora trombocitopenica immune cronica (ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)                                               | 89  | 36 | 53 | 38     | 0        | 42                     | 21 | 42      | 1   | 84  | 43                       | 21 | 43      | 1   | 84  | 49                       | 20 | 49      | 18  | 92  |
|      | RDG050 | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                          | 124 | 75 | 49 | 40     | 2        | 74                     | 9  | 76      | 38  | 93  | 74                       | 9  | 76      | 38  | 93  | 75                       | 9  | 76      | 39  | 93  |
|      | RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                                    | 35  | 18 | 17 | 97     | 0        | 66                     | 12 | 68      | 36  | 84  | 67                       | 12 | 69      | 37  | 84  | 68                       | 11 | 71      | 37  | 84  |
|      | RF0110 | Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                         | 1   | 1  | 0  | 100    | 0        | 58                     | 0  | 58      | 58  | 58  | 64                       | 0  | 64      | 64  | 64  | 64                       | 0  | 64      | 64  | 64  |
|      | RF0140 | West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)                                                        | 2   | 2  | 0  | 50     | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 6                        | 3  | 6       | 3   | 8   |
|      | RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                              | 35  | 20 | 15 | 89     | 0        | 70                     | 7  | 70      | 51  | 83  | 72                       | 7  | 72      | 52  | 85  | 73                       | 6  | 74      | 55  | 85  |
|      | RF0180 | Poli neuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)        | 42  | 29 | 13 | 60     | 0        | 52                     | 16 | 55      | 21  | 79  | 55                       | 16 | 60      | 22  | 83  | 57                       | 16 | 62      | 23  | 84  |

## 8. (2/3)

| NOTE | COD    | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup>                                                            | TOT | M  | F  | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|----|----|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |        |                                                                                                                                                                            |     |    |    |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RFG060 | Charcot-Marie-Tooth malattia di<br>(ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary<br>motor and sensory neuropathy)                                                      | 3   | 1  | 2  | 33        | 0        | 30                     | 23 | 35      | 0   | 56  | 34                       | 22 | 39      | 4   | 58  | 39                       | 16 | 39      | 20  | 58  |
|      | RFG060 | Neuropatia tomaculare<br>(ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to<br>pressure palsies)                                                                           | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 44                     | 0  | 44      | 44  | 44  | 44                       | 0  | 44      | 44  | 44  | 46                       | 0  | 46      | 46  | 46  |
|      | RG0020 | Poliangioite microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                                                                                          | 42  | 17 | 25 | 93        | 5        | 68                     | 9  | 68      | 46  | 86  | 68                       | 9  | 69      | 46  | 88  | 69                       | 9  | 70      | 51  | 88  |
|      | RG0050 | Granulomatosi eosinofila con poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)                                                                       | 2   | 2  | 0  | 100       | 0        | 57                     | 14 | 57      | 43  | 71  | 63                       | 9  | 63      | 54  | 71  | 63                       | 9  | 63      | 54  | 71  |
|      | RG0060 | Goodpasture sindrome di<br>(ORPHA375; Anti-glomerular basement membrane<br>disease)                                                                                        | 3   | 2  | 1  | 67        | 0        | 65                     | 10 | 61      | 55  | 79  | 65                       | 10 | 61      | 55  | 79  | 65                       | 10 | 61      | 55  | 79  |
|      | RG0070 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                                                                                               | 7   | 6  | 1  | 100       | 0        | 56                     | 14 | 57      | 28  | 78  | 58                       | 13 | 57      | 35  | 81  | 59                       | 12 | 57      | 39  | 82  |
|      | RG0080 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                                                                             | 12  | 6  | 6  | 92        | 0        | 70                     | 10 | 70      | 50  | 81  | 70                       | 10 | 71      | 50  | 81  | 72                       | 10 | 74      | 51  | 86  |
|      | RG0090 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                                                                                    | 2   | 0  | 2  | 50        | 0        | 36                     | 11 | 36      | 25  | 47  | 37                       | 11 | 37      | 26  | 47  | 45                       | 19 | 45      | 26  | 64  |
|      | RG0120 | Iperensione polmonare arteriosa idiopatica<br>(ORPHA275766; Idiopathic pulmonary arterial<br>hypertension)                                                                 | 15  | 6  | 9  | 100       | 0        | 60                     | 17 | 63      | 22  | 81  | 60                       | 16 | 63      | 22  | 81  | 66                       | 13 | 67      | 44  | 82  |
|      | RGG010 | Porpora trombotica trombocitopenica<br>(ORPHA54057; Thrombotic thrombocytopenic purpura)                                                                                   | 6   | 1  | 5  | 67        | 0        | 54                     | 6  | 52      | 47  | 66  | 54                       | 6  | 52      | 47  | 66  | 55                       | 6  | 52      | 48  | 67  |
| 2    | RH0011 | Sarcoidosi*<br>(ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                                                                     | 2   | 2  | 0  | 100       | 0        | 32                     | 8  | 32      | 24  | 39  | 33                       | 8  | 33      | 25  | 40  | 33                       | 8  | 33      | 25  | 40  |
|      | RJ0010 | Diabete insipido nefrogenico<br>(ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)                                                                                                | 2   | 1  | 1  | 50        | 0        | 28                     | 28 | 28      | 0   | 56  | 30                       | 29 | 30      | 1   | 58  | 42                       | 16 | 42      | 26  | 58  |
|      | RJG010 | Acidosi tubulare renale<br>(ORPHA314822; Primary renal tubular acidosis)                                                                                                   | 1   | 0  | 1  | 100       | 0        | 66                     | 0  | 66      | 66  | 66  | 66                       | 0  | 66      | 66  | 66  | 67                       | 0  | 67      | 67  | 67  |
|      | RJG010 | Bartter sindrome di<br>(ORPHA112; Bartter syndrome)                                                                                                                        | 1   | 1  | 0  | 0         | 0        | 27                     | 0  | 27      | 27  | 27  | 33                       | 0  | 33      | 33  | 33  | 39                       | 0  | 39      | 39  | 39  |
|      | RJG010 | Gitelman sindrome di<br>(ORPHA358; Gitelman syndrome)                                                                                                                      | 4   | 1  | 3  | 100       | 0        | 27                     | 12 | 29      | 8   | 42  | 30                       | 13 | 31      | 11  | 46  | 32                       | 11 | 34      | 15  | 47  |
|      | RJG020 | Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig<br>(ORPHA329903; Immunoglobulin-mediated<br>membranoproliferative glomerulonephritis)                              | 3   | 2  | 1  | 67        | 0        | 38                     | 12 | 44      | 21  | 49  | 46                       | 18 | 56      | 21  | 62  | 56                       | 4  | 56      | 51  | 62  |
|      | RJG020 | Glomerulonefrite membranosa idiopatica<br>(ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)                                                                              | 56  | 43 | 13 | 77        | 4        | 57                     | 16 | 56      | 22  | 83  | 58                       | 16 | 58      | 23  | 83  | 64                       | 14 | 67      | 35  | 89  |
|      | RJG020 | Glomerulopatia C3<br>(ORPHA329918; C3 glomerulopathy)                                                                                                                      | 6   | 4  | 2  | 83        | 0        | 27                     | 7  | 26      | 17  | 38  | 31                       | 6  | 30      | 23  | 38  | 34                       | 6  | 35      | 23  | 44  |
|      | RJG020 | Sindrome nefrosica steroide-resistente                                                                                                                                     | 12  | 9  | 3  | 92        | 0        | 51                     | 19 | 52      | 3   | 77  | 54                       | 13 | 52      | 37  | 78  | 56                       | 14 | 55      | 38  | 78  |
|      | RM0020 | Polimiosite<br>(ORPHA732; Polymyositis)                                                                                                                                    | 9   | 3  | 6  | 100       | 0        | 64                     | 15 | 66      | 30  | 83  | 65                       | 15 | 66      | 31  | 85  | 65                       | 15 | 66      | 31  | 85  |
|      | RM0120 | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                                                                         | 52  | 5  | 47 | 92        | 0        | 53                     | 15 | 54      | 16  | 83  | 57                       | 14 | 55      | 24  | 85  | 60                       | 14 | 61      | 24  | 85  |
|      | RN0250 | Rene con midollare a spugna<br>(ORPHA1309; Medullary sponge kidney)                                                                                                        | 1   | 0  | 1  | 0         | 0        | 48                     | 0  | 48      | 48  | 48  | 52                       | 0  | 52      | 52  | 52  | 64                       | 0  | 64      | 64  | 64  |
|      | RN1360 | Alport sindrome di<br>(ORPHA63; Alport syndrome)                                                                                                                           | 8   | 3  | 5  | 63        | 0        | 33                     | 17 | 35      | 5   | 56  | 48                       | 14 | 53      | 21  | 63  | 51                       | 13 | 56      | 24  | 63  |
|      | RNG080 | Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia<br>21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X;<br>sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680) | 5   | 2  | 3  | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 11                       | 16 | 0       | 0   | 40  | 16                       | 16 | 14      | 0   | 40  |
|      | RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati<br>cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge<br>- RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)       | 52  | 32 | 20 | 0         | 0        | 0                      | 1  | 0       | 0   | 4   | 13                       | 12 | 10      | 0   | 48  | 14                       | 12 | 11      | 0   | 48  |

8. (3/3)

| NOTE | COD                       | PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)<br>(ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) <sup>1</sup> | TOT | M | F | PT<br>(%) | E.R. (%) | ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI) |    |         |     |     | ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI) |    |         |     |     |
|------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|---|---|-----------|----------|------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|--------------------------|----|---------|-----|-----|
|      |                           |                                                                                                                 |     |   |   |           |          | MEDIA                  | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX | MEDIA                    | DS | MEDIANA | MIN | MAX |
|      | RNG100                    | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti<br>con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)   | 2   | 2 | 0 | 0         | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 8                        | 5  | 8       | 3   | 12  | 11                       | 7  | 11      | 4   | 18  |
|      | Totale Schede di Diagnosi |                                                                                                                 | 684 |   |   |           |          |                        |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |

## 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 (*) |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RB0050              | Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)                                                              | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                                      | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RBG021              | Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)                             | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0170              | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente                                                                            | 1                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RCG010              | Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)                                                | 1                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RCG040              | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi                                                         | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG130              | Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis )                                                                              | 29                         | 17                                  | 25                     | 17            | -                       | -              |
| RCG161              | Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari                                                                            | 4                          | 3                                   | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RD0020              | Emoglobinuria parossistica notturna (ORPHA447; Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)                                        | 4                          | -                                   | 2                      | -             | -                       | -              |
| RD0070              | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia) | 2                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RD0081              | Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                                  | 6                          | 3                                   | 2                      | 1             | -                       | -              |
| RDG020              | Difetti ereditari della coagulazione                                                                                       | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                                | 89                         | 10                                  | 34                     | 6             | -                       | -              |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                          | 124                        | 13                                  | 50                     | 12            | -                       | -              |
| RF0081              | Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)                                                                 | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0100              | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                                    | 35                         | 1                                   | 39                     | 1             | -                       | -              |
| RF0110              | Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                         | 1                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                                             | Schede<br>Inserite e<br>Validate | Schede<br>Inserite e<br>Validate<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
| RF0130                 | Lennox Gastaut sindrome di<br>(ORPHA2382; Lennox-Gastaut<br>syndrome)                                                                 | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0140                 | West sindrome di<br>(ORPHA697160; Infantile epileptic<br>spasms syndrome)                                                             | 2                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0170                 | Paralisi sopranucleare progressiva<br>(ORPHA683; Progressive<br>supranuclear palsy)                                                   | 35                               | -                                            | 36                           | -                   | -                             | -                    |
| RF0180                 | Polineuropatia cronica infiammatoria<br>demyelinizzante<br>(ORPHA2932; Chronic inflammatory<br>demyelinating polyneuropathy)          | 42                               | -                                            | 31                           | -                   | -                             | -                    |
| RF0181                 | Neuropatia motoria multifocale<br>(ORPHA641; Multifocal motor<br>neuropathy)                                                          | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0182                 | Lewis Sumner sindrome di<br>(ORPHA48162; Lewis-Sumner<br>syndrome)                                                                    | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0183                 | Guillain-Barré sindrome di<br>(limitatamente alle forme croniche,<br>gravi ed invalidanti)<br>(ORPHA2103; Guillain-Barré<br>syndrome) | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RF0310                 | CADASIL<br>(ORPHA136; Cerebral autosomal<br>dominant arteriopathy-subcortical<br>infarcts-leukoencephalopathy)                        | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG060                 | Neuropatie ereditarie                                                                                                                 | 4                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG070                 | Miopatie congenite ereditarie<br>(ORPHA97245; Congenital<br>myopathy )                                                                | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0020                 | Poliangioite microscopica<br>(ORPHA727; Microscopic<br>polyangiitis)                                                                  | 42                               | 5                                            | 42                           | 3                   | -                             | -                    |
| RG0050                 | Granulomatosi eosinofila con<br>poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic<br>granulomatosis with polyangiitis)                            | 2                                | 1                                            | 2                            | 1                   | -                             | -                    |
| RG0060                 | Goodpasture sindrome di<br>(ORPHA375; Anti-glomerular<br>basement membrane disease)                                                   | 3                                | 1                                            | 2                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0070                 | Granulomatosi con poliangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with<br>polyangiitis)                                                       | 7                                | -                                            | 7                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0080                 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                                        | 12                               | 9                                            | 12                           | 9                   | -                             | -                    |
| RG0090                 | Takayasu malattia di<br>(ORPHA3287; Takayasu arteritis)                                                                               | 2                                | 2                                            | 1                            | 1                   | -                             | -                    |
| RG0120                 | Ipertensione polmonare arteriosa<br>idiopatica<br>(ORPHA275766; Idiopathic<br>pulmonary arterial hypertension)                        | 15                               | 3                                            | 48                           | 11                  | -                             | -                    |
| RGG010                 | Microangiopatie trombotiche                                                                                                           | 6                                | 2                                            | 4                            | 2                   | -                             | -                    |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                            | Schede Inserite e Valutate | Schede Inserite e Valutate nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RH0011              | Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                                                                   | 2                          | 2                                   | 2                      | 2             | -                       | -              |
| RHG010              | Malattie interstiziali polmonari primitive                                                                                                                           | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RJ0010              | Diabete insipido nefrogenico (ORPHA223; Arginine vasopressin resistance)                                                                                             | 2                          | -                                   | 1                      | -             | -                       | -              |
| RJG010              | Tubulopatie primitive                                                                                                                                                | 6                          | -                                   | 5                      | -             | -                       | -              |
| RJG020              | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)                                                                                                  | 77                         | 8                                   | 68                     | 4             | -                       | -              |
| RL0030              | Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                                                                                               | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RL0040              | Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                                                                                    | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RL0050              | Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                                                                                             | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                                                                                                                                 | 9                          | 6                                   | 9                      | 6             | -                       | -              |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                                                                      | 52                         | 13                                  | 50                     | 14            | -                       | -              |
| RN0250              | Rene con midollare a spugna (ORPHA1309; Medullary sponge kidney)                                                                                                     | 1                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1360              | Alport sindrome di (ORPHA63; Alport syndrome)                                                                                                                        | 8                          | 2                                   | 5                      | 2             | -                       | -              |
| RNG080              | Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680) | 5                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG090              | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)      | 52                         | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RNG100              | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)                                                           | 2                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| <b>Totale</b>       |                                                                                                                                                                      | <b>684</b>                 | <b>101</b>                          | <b>485</b>             | <b>93</b>     | <b>-</b>                | <b>-</b>       |

\* Nel caso di più PT e PRI attivi nel 2025 per lo stesso paziente, si considerano i documenti più recenti.

## 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Di seguito si riporta il numero di certificati di esenzione per malattia rara al 31.12.2025, ordinati per codice di esenzione. Tali dati si riferiscono alle esenzioni rilasciate da ottobre 2022 e registrate nel database amministrativo regionale, ma non ancora inserite nel Registro Lombardo Malattie Rare.

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Esenzioni al 31.12.2025 | Di cui attestate nel 2025 |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|---------------------------|
| RB0050              | Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)                                                                                                                                                                                                                                      | 5                       | 4                         |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                                                                                                                                                                                                              | 146                     | 40                        |
| RBG021              | Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)                                                                                                                                                                                                     | 66                      | 14                        |
| RCG010              | Iperaldosteronismi primitivi (ORPHA181415; Rare primary hyperaldosteronism)                                                                                                                                                                                                                        | 1                       | -                         |
| RCG130              | Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis )                                                                                                                                                                                                                                                      | 2                       | 1                         |
| RCG161              | Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari                                                                                                                                                                                                                                                    | 2                       | 1                         |
| 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) | 3                       | -                         |
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                                                                                                                                                                                                        | 21                      | 10                        |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                                                                                                                                                                                                  | 2                       | 2                         |
| RF0100              | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                                                                                                                                                                                                            | 14                      | 6                         |
| RF0170              | Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                                                                                                                                                                                                      | 2                       | -                         |
| RF0180              | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)                                                                                                                                                                                | 8                       | 3                         |
| RF0183              | Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)                                                                                                                                                                          | 1                       | 1                         |
| RGG010              | Microangiopatie trombotiche                                                                                                                                                                                                                                                                        | 2                       | 1                         |
| RH0011              | Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti) (ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                                                                                                                 | 50                      | 16                        |
| RHG010              | Malattie interstiziali polmonari primitive                                                                                                                                                                                                                                                         | 60                      | 22                        |
| RJG010              | Tubulopatie primitive                                                                                                                                                                                                                                                                              | 3                       | -                         |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                                                                                                                                                                                                    | 2                       | -                         |
| RNG090              | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)                                                                                                                                    | 3                       | -                         |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia | Esenzioni al<br>31.12.2025 | Di cui<br>attestate nel<br>2025 |
|------------------------|-----------|----------------------------|---------------------------------|
| Totale                 |           | 393                        | 121                             |

# Registro Lombardo Malattie Rare

## Rapporto al 31 Dicembre 2025

Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese

### NOTE

I dati analizzati a cura del Centro di Coordinamento Regionale sono relativi all'accesso al Data Warehouse di Regione Lombardia effettuato il 18.05.2026.

Il Centro di Coordinamento non è responsabile di eventuali dati mancanti e/o incompleti.

### STORIA DELLE REVISIONI

*Prima redazione: Luglio 2026*

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