

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**Fondazione IRCCS Istituto
Neurologico Carlo Besta di Milano**

Rapporto al 31 dicembre 2025

A cura del

Centro di Coordinamento

ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS

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

INDICE

1. INTRODUZIONE	2
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	4
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	5
4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	10
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....	11
6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA	15
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	16
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	17
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	26
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	33

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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

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

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

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

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

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

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

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

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

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

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

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

Pareyson Davide davide.pareyson@istituto-besta.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3
24020 Ranica (Bergamo)
telefono 035 45 35 304
e-mail raredis@marionegri.it
pec: malattierare@pec.marionegri.it

orari:
dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 17



3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
2. TUMORI		
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (ESCLUSO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIA E IIB; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III)
	RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
	RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA
	RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI
	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
	RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
	RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
	RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI
	RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
	RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
	RN0710	MELAS SINDROME
	RN0720	MERRF SINDROME
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER
	RN1600	PEARSON SINDROME DI
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI
	RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
	RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
	RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
	RCG090	MUCOLIPIDOSI
	RCG091	OLIGOSACCARIDOSI
	RFG030	GANGLIOSIDOSI

30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI
	RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
	RC0150	WILSON MALATTIA DI
	RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)
	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RN1490	ISAACS SINDROME DI
	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0111	SCHILDER MALATTIA DI
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0150	NARCOLESSIA
	RF0310	CADASIL
	RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE
	RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE
	RF0370	FAHR MALATTIA DI
	RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI
	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE
	RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA
	RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RN1610	POEMS SINDROME
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE

30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
	RF0183	GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	DERMATOMIOSITE
	RM0020	POLIMIOSITE
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA
	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI
	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RN1570	NEUROACANTOCITOSI
	RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
	RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
	RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI
	RN1230	SUMMIT SINDROME DI
	RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI
	RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)
	RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
	RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
	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)
	RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI
	RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RN0790	AARSKOG SINDROME DI
	RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI

30. Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano

Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:

- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione
- Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico)
- Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RN1100	SECKEL SINDROME DI
	RC0310	SOTOS SINDROME DI
	RN0490	WEAVER SINDROME DI
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN0840	BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN SINDROME DI
	RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI
	RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
	RN1010	NOONAN SINDROME DI
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
	RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI
	RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 123



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 CRANIO - European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders
- ERN EpiCARE - European Reference Network on epilepsies
- ERN EURACAN - European Reference Network on adult cancers (solid tumors)
- ERN GENTURIS - European Reference Network on genetic tumor risk syndromes
- ERN ITHACA - European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
- ERN EURO-NMD - European Reference Network on neuromuscular diseases
- ERN PaedCan - European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)
- ERN RND - European Reference Network on neurological diseases
- VASCERN - European Reference Network on multisystemic vascular diseases

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

9.285

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	6
	modificate ⁽²⁾	54
	non convalidate ⁽³⁾	743
	validate ⁽⁴⁾	8.482

(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.

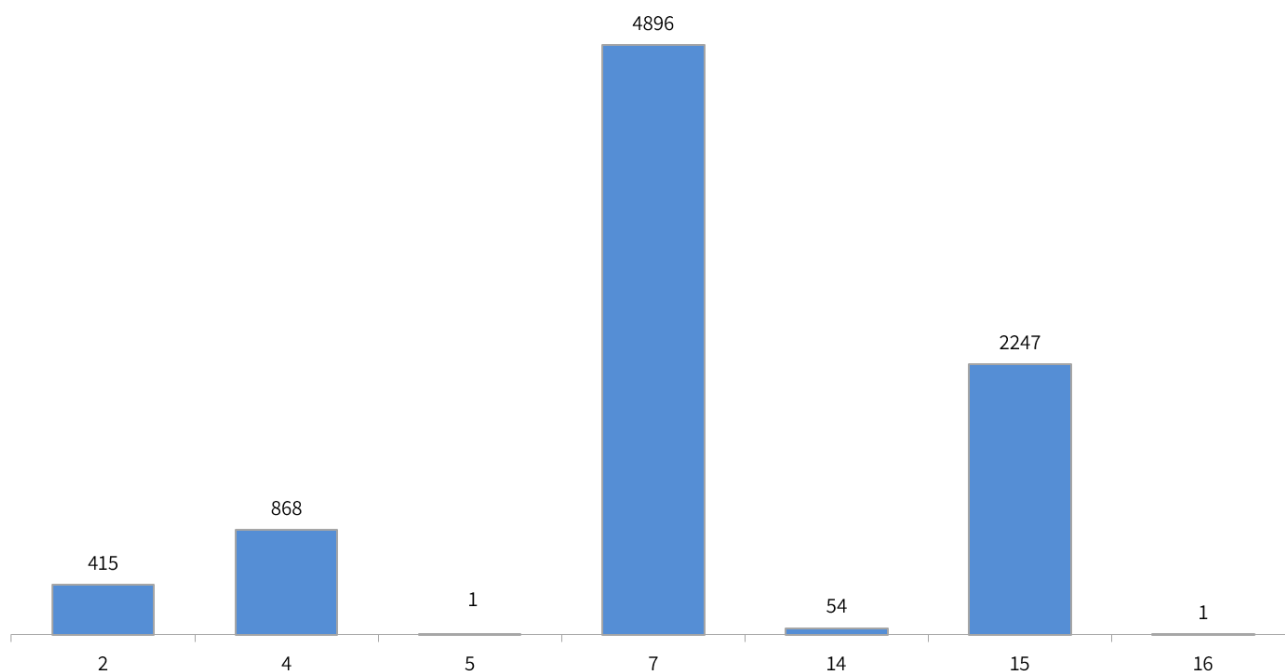
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Acerbi Francesco	2023	18	-	-	-
Alfei Enrico	2017	86	-	32 (-)	-
Antozzi Carlo Giuseppe	2025	26	-	23 (1)	-
Ardissone Anna	2025	52	14	10 (3)	-
Babini Micol	2020	134	-	-	-
Baranello Giovanni	2018	87	-	21 (-)	-
Bellofatto Marta	2023	43	-	17 (-)	-
Benzoni Chiara	2025	22	14	18 (14)	-
Beretta Elena	2017	119	-	-	-
Bersano Anna	2023	64	-	1 (-)	-
Bonanno Silvia	2025	79	1	72 (-)	-
Bonvegna Salvatore	2021	5	-	2 (-)	-
Braccia Arianna	2025	89	24	6 (1)	-
Brambilla Laura	2025	9	4	9 (5)	-
Broggi Morgan Aldo	2012	2	-	-	-
Bucci Rossana	2023	2	-	2 (-)	-
Canafoglia Laura	2025	71	5	29 (5)	-
Canavero Isabella	2025	3	3	-	-
Catania Alessia	2021	86	-	205 (-)	-
Cazzato Daniele	2022	1	-	-	-
Cheli Marta	2025	20	20	10 (9)	-
Ciaccio Claudia	2025	193	25	53 (9)	-
Cilia Roberto	2021	1	-	-	-
Cioffi Ettore	2025	45	23	19 (8)	1 (-)
Colucci Fabiana	2025	15	14	10 (10)	-
Confalonieri Paolo Agostino Maria	2018	1	-	1 (-)	-

Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Crisafulli Sebastiano Giuseppe	2025	4	3	3 (3)	-
Croci Carolina	2021	1	-	-	-
Dalla Bella Eleonora	2025	113	49	113 (55)	-
D'Amico Domenico	2018	1	-	-	-
Danti Federica Rachele	2025	21	13	7 (5)	-
D'Arrigo Stefano	2025	195	23	119 (18)	-
De Grado Amedeo	2025	4	4	1 (1)	-
De Laurentiis Arianna	2024	2	-	2 (-)	-
Deleo Francesco	2021	1	-	1 (-)	-
Devigili Grazia	2025	4	3	1 (-)	-
Didato Giuseppe	2025	16	4	23 (6)	-
Dinoto Alessandro	2025	1	1	-	-
Dosi Claudia	2025	18	12	20 (14)	-
Eleopra Roberto	2025	39	12	31 (11)	-
Eoli Marica	2025	262	13	16 (5)	-
Esposito Silvia	2024	50	-	14 (-)	-
Fenu Silvia	2025	60	11	31 (4)	-
Ferrera Giulia	2025	11	11	17 (15)	-
Fichera Mario	2024	128	-	65 (-)	2 (-)
Frangiamore Rita	2024	16	-	13 (-)	-
Freri Elena Maria Giovanna	2025	12	2	8 (2)	-
Furlanetto Marika	2020	390	-	-	-
Gallone Annamaria	2023	75	-	27 (-)	-
Gaudiano Gianfranco	2025	14	9	1 (-)	-
Gellera Cinzia	2010	40	-	-	-
Giacopuzzi Grigoli Eleonora	2025	19	19	22 (20)	1 (1)
Golfre' Andreasi Nico	2025	190	15	70 (6)	4 (3)
Granata Tiziana	2022	22	-	24 (-)	-
Graziola Federica	2025	13	9	6 (2)	-
Lamperti Costanza	2021	255	-	301 (-)	-
Lauria Pinter Giuseppe	2024	3	-	3 (-)	-
Leta Valentina	2025	8	5	2 (2)	-
Maggi Lorenzo	2025	220	2	91 (2)	-
Mantegazza Renato Emilio	2023	74	-	62 (-)	-

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)
Mariotti Caterina	2025	797	5	352 (4)	1 (-)
Masson Riccardo	2025	38	1	22 (1)	-
Milani Nicoletta	2009	1	-	1 (-)	-
Montisano Danilo Antonio	2025	1	1	-	-
Morandi Lucia Ovidia	2012	36	-	5 (-)	-
Moroni Isabella Giuseppina Caterina	2025	398	28	148 (8)	-
Nanetti Lorenzo	2024	556	-	394 (-)	-
Novelli Alessio	2019	1	-	-	-
Pagliano Emanuela	2025	2	-	2 (2)	-
Pantaleoni Chiara	2024	60	-	11 (-)	-
Panzeri Marta Clementina	2012	27	-	27 (-)	-
Pareyson Davide	2025	586	42	197 (43)	1 (1)
Parravicini Stefano	2025	24	17	25 (17)	13 (9)
Peverelli Lorenzo	2018	42	-	55 (-)	-
Pisciotta Chiara	2025	163	12	-	-
Piscosquito Giuseppe	2015	66	-	21 (-)	-
Ragona Francesca	2025	4	2	4 (2)	-
Rifino Nicola	2025	76	24	-	-
Riva Nilo	2025	145	68	123 (69)	-
Sagnelli Anna	2016	29	-	14 (-)	-
Saletti Veronica	2025	185	5	42 (13)	-
Salsano Ettore	2025	244	16	353 (9)	-
Sarro Lidia	2025	24	24	18 (17)	3 (3)
Solazzi Roberta	2025	9	1	15 (5)	-
Soliveri Paola	2019	76	-	6 (-)	-
Storti Benedetta	2025	6	2	-	-
Straccia Giulia	2021	1	-	1 (-)	-
Taroni Franco	2008	2	-	-	-
Telese Roberta	2025	45	43	35 (32)	2 (2)
Tricomi Giovanni	2011	1	-	1 (-)	-
Usai Susanna	2025	-	-	1 (1)	-
Uziel Graziella	2013	115	-	122 (-)	-
Valentini Laura Grazia	2025	755	62	-	-
Vanoli Fiammetta	2025	25	4	14 (2)	-

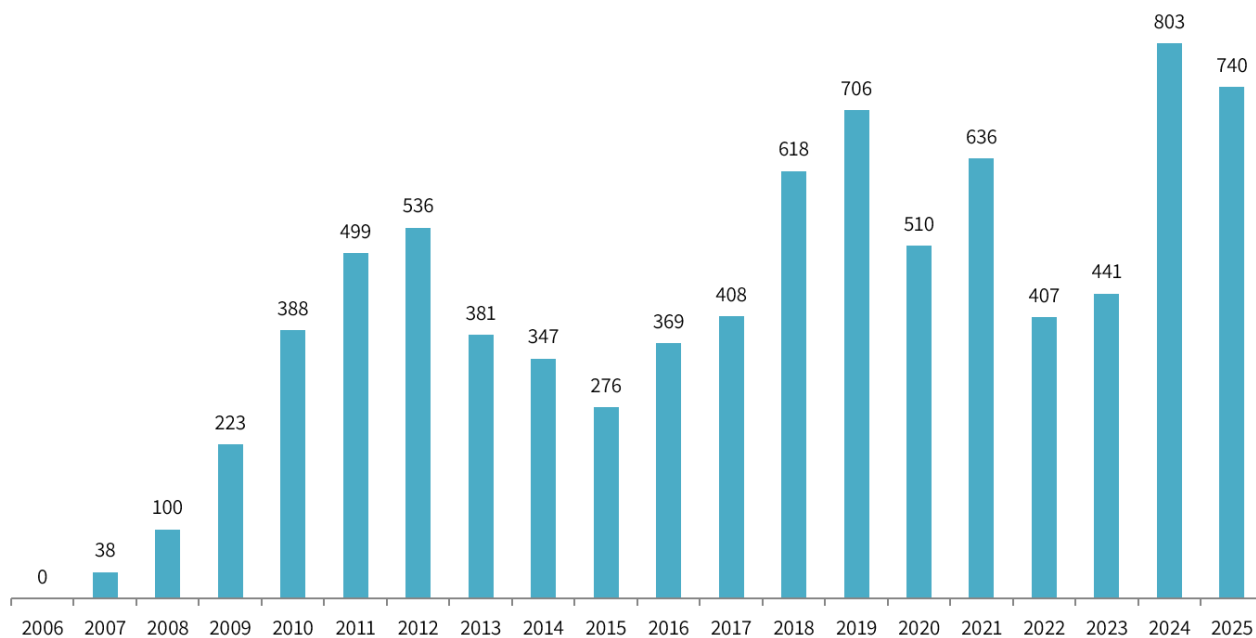
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Vetrano Ignazio Gaspare	2025	225	8	-	-
Zacarias Mateos Esteban	2025	2	2	-	-
Zanolini Alice	2015	17	-	45 (-)	-
Zeviani Massimo	2010	48	-	-	-
Zibordi Federica Luisa Maria	2021	3	-	1 (-)	-
Zorzi Giovanna Simonetta Francesca	2025	92	6	61 (8)	-
Totale		8.482	740	3.750 (469)	28 (19)

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) (1/9)

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type 1)	342	176	166	6	15	3	8	0	0	55	15	18	7	0	73	27	20	24	0	77
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	54	22	32	13	52	23	15	23	0	55	28	17	24	0	73	35	15	36	2	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III (ORPHA93921; Full schwannomatosis)	19	12	7	5	21	32	16	30	0	57	42	14	48	10	61	44	13	49	13	63
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	6	5	1	67	17	24	9	23	12	37	25	8	25	15	37	39	11	42	22	51
	RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE) (ORPHA25; Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	3	2	1	67	33	14	11	16	0	26	15	11	17	0	27	25	6	28	17	31
	RCG040	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE) (ORPHA79282; ORPHA79283; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC; Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD)	7	4	3	86	57	17	12	17	0	32	25	8	27	10	36	29	8	31	10	37
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	4	1	3	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	Aciduria 2-metil 3-idrossibutirico (SNE) (ORPHA391417; HSD10 disease)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	35	0	35	35	35	37	0	37	37	37
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica (ORPHA19; 2-hydroxyglutaric aciduria)	8	6	2	75	100	8	12	4	1	39	22	26	10	3	73	28	25	18	4	74
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE) (ORPHA716; Phenylketonuria)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	RCG040	Hartnup malattia di (ORPHA21116; Hartnup disease)	2	1	1	100	100	12	10	12	2	22	19	15	19	4	34	28	6	28	22	34
	RCG040	Iperglicinemia non chetotica (ORPHA407; Glycine encephalopathy)	1	0	1	0	100	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	10	0	10	10	10
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE) (ORPHA394; Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency)	3	3	0	100	33	19	18	13	0	43	40	18	46	16	59	40	18	46	16	59

8. (2/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG040	Sindrome HHH (Iperomitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria) (ORPHA415; Hyperomithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome)	1	1	0	100	0	5	0	5	5	5	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	6	0	6	67	33	7	8	4	0	24	17	12	10	6	37	18	12	14	6	37
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	8	4	4	88	13	42	18	42	14	65	47	16	46	14	66	56	11	52	43	79
	RCG060	Glicogenosi tipo 5 (ORPHA368; Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency)	4	1	3	0	50	25	13	28	6	37	42	16	37	27	69	48	15	48	28	70
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani (ORPHA397937 ORPHA456369 ORPHA206583; Polyglucosan body myopathy type 1 Polyglucosan body myopathy type 2 Adult polyglucosan body disease)	3	2	1	67	33	31	15	34	12	48	39	12	37	25	55	39	12	37	26	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di (ORPHA79188; Peroxisomal beta-oxidation disorder)	10	5	5	90	50	25	22	21	1	66	31	23	29	6	68	36	22	38	6	68
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di (ORPHA158; Systemic primary carnitine deficiency)	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	44	0	44	44	44
	RCG072	Xantomatosi cerebrotendinea (ORPHA909; Cerebrotendinous xanthomatosis)	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	2	1	1	0	0	18	13	18	5	31	19	13	19	6	32	19	13	19	6	32
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE) (ORPHA26793; Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	2	2	0	50	0	47	3	47	44	49	50	0	50	50	50	62	3	62	59	65
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE) (ORPHA746; Mitochondrial trifunctional protein deficiency)	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10
	RCG076	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di (ORPHA79246; Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency)	2	0	2	100	50	3	2	3	1	5	6	2	6	4	7	9	5	9	4	14
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di (ORPHA254905; Isolated cytochrome C oxidase deficiency)	3	2	1	67	67	18	9	17	8	29	35	13	33	21	52	36	12	33	24	52
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy)	3	2	1	100	100	54	7	57	44	60	60	12	62	44	73	64	11	69	48	74
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva (ORPHA520820; Progressive external ophthalmoplegia)	23	12	11	91	39	38	16	38	13	68	44	18	47	13	75	47	17	51	13	75
	RCG078	Sindrome NARP (ORPHA644; NARP syndrome)	4	1	3	100	75	38	20	43	5	61	42	20	49	10	62	44	22	49	10	70
	RCG080	Fabry malattia di (ORPHA324; Fabry Disease)	1	0	1	100	0	43	0	43	43	43	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RCG080	Gaucher malattia di (ORPHA355; Gaucher Disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	Niemann-Pick malattia di (ORPHA618899; Acid sphingomyelinase deficiency)	13	6	7	92	31	15	12	17	0	39	23	17	21	4	55	25	17	21	4	59
	RCG081	Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	22	12	10	82	41	5	11	2	0	50	15	17	8	0	62	18	18	13	1	70
	RCG082	Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di (ORPHA382; Guanidinoacetate methyltransferase deficiency)	2	0	2	100	50	1	1	1	0	1	2	1	2	1	3	11	8	11	3	18
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1 (ORPHA353217; Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination)	2	1	1	100	50	10	9	10	1	18	15	7	15	8	22	21	1	21	20	22

8. (3/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG090	Mucopolipidosi tipo 4 (ORPHA578; Mucopolipidosis type IV)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RCG091	Malattia da accumulo di acido sialico (ORPHA834; Free sialic acid storage disease)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RCG091	Mannosidosi (ORPHA61 ORPHA118; Alpha-mannosidosis Beta-mannosidosis)	2	1	1	50	50	4	4	4	0	8	25	4	25	21	28	28	7	28	21	34
	RCG091	Sialidosi (ORPHA309294; Sialidosis)	5	2	3	60	20	19	11	25	0	33	40	12	43	21	54	43	12	49	22	55
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	27	22	5	67	44	61	13	60	30	81	65	11	64	40	86	66	11	64	40	87
	RCG150	Erdheim Chester malattia di (ORPHA35687; Erdheim-Chester disease)	1	1	0	0	100	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteroli del colesterolo (ORPHA75234; Cholesteryl ester storage disease)	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	4	3	1	25	0	4	6	1	0	14	10	12	3	1	31	13	13	8	1	34
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	106	44	62	65	57	30	17	30	0	68	41	18	39	1	76	44	17	42	1	78
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	107	53	54	84	52	3	6	1	0	39	6	8	3	0	51	10	10	7	0	51
	RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	20	1	19	30	25	1	1	0	0	3	5	6	3	0	21	6	6	3	1	23
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	48	21	27	23	33	12	5	12	1	31	26	14	20	10	64	32	14	30	16	70
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	10	3	7	80	30	0	0	0	0	1	11	12	7	0	38	23	9	23	6	39
	RF0070	Micoclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	17	10	7	24	53	11	12	6	0	39	20	17	14	2	63	26	18	17	6	63
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	559	250	309	23	21	48	13	48	0	82	51	13	51	9	86	53	14	54	15	86
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	184	96	88	36	53	58	9	57	37	79	61	9	60	38	84	62	8	61	42	85
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	99	36	63	31	37	35	24	43	0	76	42	23	50	1	85	47	23	53	1	90
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	242	135	107	87	50	61	11	62	20	83	63	10	64	22	84	64	10	65	23	84
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	31	16	15	35	52	57	12	57	21	87	61	12	61	21	88	61	12	61	21	88
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	93	71	22	68	63	21	19	20	0	69	30	20	30	0	79	34	20	35	2	79
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	18	10	8	89	28	3	3	2	0	14	9	7	6	1	25	16	8	15	4	33
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	12	9	3	92	25	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	6
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	20	3	17	95	15	23	15	17	0	57	35	17	40	8	61	39	17	42	15	64
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	4	0	4	25	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13	40
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	78	38	40	38	41	64	7	64	47	80	68	8	67	53	87	68	8	67	53	87
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	82	55	27	29	37	40	23	44	1	86	44	23	48	2	86	45	24	49	2	86

8. (4/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	4	4	0	25	50	35	14	33	19	55	38	14	37	21	59	38	14	37	21	59
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	5	2	3	20	0	26	25	16	10	76	27	25	16	10	76	28	25	17	11	77
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	7	1	6	100	29	56	13	52	32	75	58	12	53	38	75	59	12	56	38	75
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	203	123	80	62	45	27	17	25	0	68	34	17	34	0	76	35	16	36	4	78
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy- subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	106	38	68	0	29	44	15	44	9	74	48	15	49	19	75	50	15	52	19	76
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	2	1	1	0	0	15	6	15	9	20	22	0	22	22	22	26	4	26	22	29
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA20978; Alternating hemiplegia)	2	2	0	100	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	16	1	16	15	17
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	14	7	7	29	36	54	17	61	20	75	56	18	64	23	78	58	16	64	33	78
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	1	0	1	100	0	62	0	62	62	62	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64
	RF0410	Siringomiela-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Siringomyelia)	106	29	77	1	52	34	16	37	2	75	36	17	39	3	76	38	18	41	3	77
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	12	3	9	75	75	55	10	52	46	80	60	9	57	49	81	60	9	57	50	82
	RFG010	Aicardi-Goutières sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	5	2	3	0	60	1	1	0	0	2	2	3	1	0	9	5	3	5	1	10
	RFG010	Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	17	14	3	53	24	35	23	43	0	71	38	22	47	1	71	41	22	49	1	75
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	16	6	10	63	44	20	17	19	0	52	24	19	28	0	59	30	16	34	2	58
	RFG010	Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) (ORPHA85163; Hypomyelination-congenital cataract syndrome)	1	1	0	100	100	2	0	2	2	2	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14
	RFG010	Krabbe malattia di (ORPHA487; Krabbe disease)	7	3	4	0	86	16	17	10	0	44	18	20	10	1	53	20	22	10	1	61
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	6	5	1	83	83	21	21	18	0	56	33	19	29	4	58	37	18	37	4	58
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) (ORPHA280282; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation)	9	3	6	56	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) (ORPHA280293; Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation)	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) (ORPHA289494; 4H leukodystrophy)	4	3	1	75	75	2	3	1	0	7	16	14	10	5	39	19	16	14	5	44
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	10	5	5	30	60	23	15	21	0	51	27	16	27	2	51	29	16	31	2	51
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali (ORPHA2478; Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)	14	7	7	21	29	24	21	26	0	55	28	20	26	0	57	31	19	31	2	58
	RFG010	Nasu-Hakola sindrome di (ORPHA2770; Nasu-Hakola disease)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	15	7	8	47	47	11	17	0	0	60	23	19	23	1	60	27	18	23	1	60

8. (5/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	7	1	6	57	43	6	5	4	0	18	9	7	6	5	25	12	13	7	5	44
	RFG030	Gangliosidosi-GM1 (ORPHA354; GM1 gangliosidosis)	8	2	6	50	25	4	4	2	0	10	8	5	8	1	16	9	6	9	1	18
	RFG030	Gangliosidosi-GM2 (ORPHA309152; GM2 gangliosidosis)	7	1	6	29	57	7	5	7	0	14	21	14	28	1	35	21	14	28	1	35
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) (ORPHA1180; Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia congenita	26	13	13	23	27	8	19	1	0	75	19	20	10	2	84	20	20	13	2	84
	RFG040	Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	248	128	120	42	52	16	11	12	3	61	24	13	20	5	64	33	14	32	6	71
	RFG040	Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	51	29	22	45	16	19	18	13	0	69	36	17	35	4	75	38	17	37	9	75
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	21	11	10	10	57	8	10	3	0	33	27	13	30	4	45	30	14	35	4	48
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	405	201	204	6	40	41	16	41	0	83	47	16	48	0	85	50	15	50	0	85
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	158	80	78	17	44	43	17	47	0	76	51	17	54	2	82	52	17	55	2	82
	RFG040	Atassia-Teleangiectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	5	2	3	20	20	4	4	2	0	11	13	9	11	2	30	16	14	11	2	43
	RFG040	Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like) (ORPHA96; Ataxia with vitamin E deficiency)	15	8	7	67	60	14	10	9	1	34	28	12	30	11	55	36	14	38	16	56
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40
	RFG040	Marinesco-Sjogren sindrome di (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RFG040	Neuroferritinopatia (NBIA3) (ORPHA157846; Neuroferritinopathy)	3	1	2	67	33	24	25	13	1	58	28	25	14	7	63	29	24	15	8	63
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	395	201	194	17	36	34	19	35	0	75	44	18	46	1	78	46	18	48	4	78
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	19	10	9	26	42	13	12	12	0	55	27	13	23	9	61	29	14	28	9	62
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	10	9	1	10	50	58	11	60	29	70	62	12	66	29	74	63	11	66	34	79
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	3	2	1	33	0	16	12	21	0	27	23	15	33	2	33	24	15	34	2	35
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN) (ORPHA157850; Pantothenate kinase-associated neurodegeneration)	25	11	14	72	76	8	9	3	0	35	14	10	10	3	39	19	14	14	3	50
1B	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) (ORPHA65684; Monomelic amyotrophy)	9	7	2	0	78	17	2	17	15	21	20	2	21	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	Aтроfia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

8. (6/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG050	Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	22	21	1	18	14	44	10	46	20	62	52	10	53	32	71	58	12	59	32	73
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	38	17	21	66	8	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	1	0	16
	RFG050	SMA tipo 2 (SNR) (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	39	21	18	69	26	0	1	0	0	2	1	2	1	0	11	5	6	2	0	16
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	23	12	11	61	22	6	6	3	1	20	13	18	5	1	64	24	24	9	1	72
	RFG050	SMA tipo 4 (SNR) (ORPHA83420; Proximal spinal muscular atrophy type 4)	7	4	3	29	29	44	28	30	0	78	49	28	45	0	83	49	29	45	0	84
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	3	3	0	33	0	28	16	25	11	49	36	18	48	11	50	37	18	49	11	50
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	620	309	311	7	30	24	19	20	0	75	35	21	35	1	81	39	21	40	1	85
	RFG060	Disautonomia familiare (ORPHA1764; Familial dysautonomia)	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	70	0	70	70	70	70	0	70	70	70
	RFG060	Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio (ORPHA306577; Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy)	2	0	2	50	50	21	5	21	16	25	24	7	24	17	30	24	7	24	17	30
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	38	17	21	5	37	20	15	18	0	55	33	21	31	0	72	36	20	39	0	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	6	2	4	0	67	27	21	30	0	55	54	18	52	29	78	54	17	52	31	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	34	13	21	24	32	41	24	50	0	71	50	24	58	0	81	52	25	60	1	94
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	90	39	51	0	14	32	17	32	3	82	38	18	37	3	88	41	19	40	3	89
	RFG060	Refsum malattia di (ORPHA773; Refsum disease)	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG070	Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	24	12	12	21	29	9	13	6	0	51	21	17	14	2	52	23	18	16	2	58
	RFG070	Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	8	5	3	0	38	19	23	11	0	68	28	21	21	6	73	34	20	27	6	73
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	16	7	9	13	13	2	3	1	0	14	10	8	9	3	37	13	8	10	4	37
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	2	0	2	50	50	43	6	43	37	48	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	13	7	6	8	38	36	18	29	14	70	47	18	52	16	81	49	18	56	20	81
	RFG070	Miopatia miofibrillare (X-linked centronuclear myopathy) (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	2	2	0	0	0	10	8	10	2	17	37	26	37	11	62	37	26	37	11	63
	RFG070	Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1
	RFG080	Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	11	7	4	9	27	7	14	0	0	40	11	16	4	0	47	13	15	5	1	47
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	37	25	12	11	27	18	14	15	0	48	28	17	23	2	61	32	17	34	2	62
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	65	63	2	3	9	10	14	4	0	61	13	15	6	0	65	18	17	14	2	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	50	47	3	40	26	3	5	2	0	39	5	9	3	0	64	6	11	5	0	79

8. (7/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	2	2	0	0	100	12	7	12	5	19	14	9	14	5	23	20	4	20	16	23
	RFG080	Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	16	7	9	6	31	41	18	40	0	73	48	15	44	21	80	49	16	47	21	81
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	63	35	28	8	17	32	19	30	3	70	42	19	45	7	78	46	19	52	8	84
	RFG080	Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale (ORPHA1876; Oculogastrointestinal muscular dystrophy)	1	1	0	0	0	56	0	56	56	56	70	0	70	70	70	76	0	76	76	76
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	13	3	10	0	8	51	7	50	36	60	57	8	58	36	70	59	8	61	36	70
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	44	22	22	20	18	31	20	32	0	75	38	18	40	7	75	41	18	45	11	75
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	9	6	3	0	0	39	11	37	19	64	49	13	44	36	71	49	13	44	36	72
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	11	4	7	45	45	18	12	15	0	42	27	16	25	0	58	30	15	30	1	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	16	11	5	25	25	10	11	6	1	39	32	25	27	4	70	34	25	32	4	76
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	10	6	4	50	10	5	4	4	0	14	23	18	15	0	52	29	23	23	4	77
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare (ORPHA371433; Genetic periodic paralysis)	10	7	3	60	40	21	14	17	2	51	36	16	40	15	62	46	17	53	17	66
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	273	134	139	83	31	48	22	50	1	87	49	22	52	1	87	55	19	58	4	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	17	7	10	100	59	3	5	1	0	19	22	17	18	0	53	30	17	36	5	56
	RFG101	Susac syndrome (ORPHA838; Susac syndrome)	1	0	1	100	0	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG160	Distonie primarie	65	23	42	63	52	22	22	12	0	76	29	23	19	0	81	32	23	21	0	82
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	6	5	1	67	17	14	16	9	2	49	15	16	9	2	50	16	17	9	3	52
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	18	10	8	72	22	59	18	65	3	83	61	18	66	4	84	61	18	67	4	84
	RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	30	19	11	13	30	65	8	68	48	77	69	9	70	50	86	72	7	72	57	86
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1303	409	894	1	40	27	18	24	0	94	28	18	26	0	94	30	19	28	0	94
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	11	6	5	9	9	0	1	0	0	2	5	6	3	0	19	8	5	6	3	23
	RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	4	2	2	25	25	1	1	1	0	1	7	5	7	1	12	7	5	7	1	12
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	17	12	5	12	41	1	1	1	0	2	8	6	6	0	23	11	7	12	0	26
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	10	1	10	9	11	10	0	10	10	11
	RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	85	41	44	1	24	4	12	0	0	71	8	15	0	0	72	13	16	8	0	72
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	2	0	50	0	1	1	1	0	1	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1

8. (8/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	96	43	53	76	54	30	17	30	0	63	37	18	37	0	78	40	18	40	4	79
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	44	24	20	45	41	35	18	35	0	73	41	18	42	4	74	45	17	49	10	79
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	8	5	3	25	13	8	8	6	0	24	9	9	7	0	25	31	12	30	13	48
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	8	2	6	13	13	0	1	0	0	3	11	12	7	3	42	11	12	7	2	42
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	9	5	4	78	11	1	1	1	0	2	8	6	5	1	18	12	8	11	2	25
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	4	2	2	25	0	1	1	0	0	2	6	6	3	1	16	7	6	5	1	16
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	21	13	8	57	14	0	0	0	0	1	3	4	2	0	21	4	5	2	0	21
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	22	17	5	9	5	1	1	1	0	4	5	4	4	1	13	6	4	4	1	16
	RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	2	0	2	0	100	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9
	RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	7	5	2	71	57	30	12	34	14	50	46	8	46	33	56	50	4	48	45	56
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	3	3	0	33	33	0	0	0	0	1	3	2	2	0	6	4	2	4	2	7
	RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	16	9	16	7	24
	RNG030	C sindrome (ORPHA1308; C syndrome)	4	2	2	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	14
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome (ORPHA1520; Craniofrontonasal dysplasia)	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Craniosinostosi primaria (ORPHA1531; Craniosynostosis)	319	221	98	0	10	0	2	0	0	34	2	7	0	0	52	5	8	2	0	52
	RNG040	Crouzon malattia di (ORPHA207; Crouzon syndrome)	4	3	1	0	0	1	1	0	0	2	8	12	2	0	29	12	17	4	0	41
	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale (ORPHA1791; Frontofacionasal dysplasia)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	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)	9	5	4	11	33	1	1	1	0	4	5	4	4	1	14	6	4	5	1	14
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiodiastolica di Cayler - RN1770)	167	113	54	19	18	1	2	1	0	11	7	6	6	0	31	8	6	7	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	167	105	62	42	23	1	2	0	0	8	8	5	7	0	24	9	5	8	0	24

8. (9/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG111	Aicardi sindrome di (ORPHA50; Aicardi syndrome)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	34	0	34	34	34
	RNG142	Malattia Moyamoya (ORPHA2573; Moyamoya disease)	39	3	36	0	64	38	13	39	5	61	41	12	42	6	61	45	10	44	24	62
	RNG142	Malformazione arterovenosa cerebrale (ORPHA46724 ; Cerebral arteriovenous malformation)	2	2	0	0	0	13	7	13	6	19	19	0	19	19	19	24	5	24	19	28
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria (ORPHA221061; Familial cerebral cavernous malformation)	3	2	1	33	33	22	14	32	2	32	24	12	32	7	33	24	12	32	8	33
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM) (ORPHA137667; Capillary malformation-arteriovenous malformation)	1	1	0	0	0	31	0	31	31	31	43	0	43	43	43	44	0	44	44	44
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	26	0	26	26	26
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di (ORPHA109; Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	6	2	4	17	0	6	14	0	0	37	12	13	7	1	37	12	13	8	1	37
	RNG200	Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	4	2	2	0	0	2	1	1	1	4	5	4	3	2	11	5	4	4	2	11
	RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	12	0	12	12	12
	Totale Schede di Diagnosi		8.482																			

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 Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	415	18	45	17	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	6	-	12	1	-	-
RC0310	Sotos sindrome di (ORPHA821; Sotos syndrome)	1	1	-	-	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	32	1	54	3	-	-
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie	-	-	-	-	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	21	3	16	4	-	-
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	11	1	17	-	-	-
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	3	-	5	1	-	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	5	-	2	1	-	-
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	-	-	-	-	-	-
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	2	2	2	2	-	-
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	3	-	3	-	-	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	30	-	47	-	-	-
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	15	1	38	3	-	-
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	22	8	31	7	-	-
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	2	-	6	-	-	-
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	2	1	2	1	-	-
RCG084	Malattie perossisomiali	-	-	-	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RCG090	Mucopolipidosi (ORPHA79212; Mucopolipidosis)	1	-	-	-	-	-
RCG091	Oligosaccaridosi	8	-	8	-	-	-
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	-	-	-	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	27	5	26	2	-	-
RCG150	Istiocitosi croniche	1	-	-	-	-	-
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	-	1	-	-	-
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) (ORPHA137; Congenital disorder of glycosylation)	4	-	1	-	-	-
RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	106	1	176	1	-	-
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	107	5	183	2	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	20	3	7	1	-	-
RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana (ORPHA101; Dentatorubral pallidolusian atrophy)	1	-	-	-	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	48	-	14	1	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	10	2	9	1	-	-
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	17	2	4	1	-	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	559	31	235	28	1	-
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	184	21	90	10	4	3
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	99	12	41	6	2	1
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	242	98	245	115	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	31	8	18	4	-	-
RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	-	-	-	-	-	-
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	93	15	192	14	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	18	4	20	6	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	12	-	14	1	-	-
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	20	5	27	7	-	-
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	4	-	3	1	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	78	13	36	7	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	82	11	29	5	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	4	-	1	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	5	2	1	1	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	7	-	7	-	-	-
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	203	-	230	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	106	17	-	-	-	-
RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	2	1	-	-	-	-
RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	2	-	4	-	-	-
RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	14	6	4	2	-	-
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)	1	-	2	1	-	-
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	-	-	-	-	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme	106	11	1	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Valide	Schede Inserite e Valide nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
	anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)						
RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	12	3	16	3	-	-
RFG010	Leucodistrofie	106	4	74	1	-	-
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	7	1	4	-	-	-
RFG030	Gangliosidosi (ORPHA309144; Gangliosidosis)	15	1	7	1	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	1361	94	724	41	6	3
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	29	2	23	3	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	139	26	80	24	12	9
RFG060	Neuropatie ereditarie	795	70	74	35	1	1
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	67	4	11	2	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	258	14	39	6	1	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	90	10	28	9	-	-
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	10	-	7	1	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	291	37	261	33	-	-
RFG160	Distonie primarie	65	15	43	9	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	6	1	4	-	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	18	-	13	-	-	-
RM0040	Fascite eosinofila (ORPHA3165; Eosinophilic fasciitis)	-	-	-	-	-	-
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	30	3	4	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1303	70	20	2	-	-
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	11	2	1	-	-	-
RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	4	-	1	-	-	-
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	17	2	3	1	-	-
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	3	-	4	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validare	Schede Inserite e Validare nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	85	9	1	1	-	-
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di (ORPHA192; Coffin-Lowry syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0360	Coffin-Siris sindrome di (ORPHA1465; Coffin-Siris syndrome)	2	1	1	1	-	-
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di (ORPHA1540; Jackson-Weiss syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0490	Weaver sindrome di (ORPHA3447; Weaver syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di (ORPHA280; Wolf-Hirschhorn syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	96	1	164	2	1	1
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	44	-	55	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	8	-	2	-	-	-
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di (ORPHA892; Von Hippel-Lindau disease)	-	-	-	-	-	-
RN0790	Aarskog sindrome di (ORPHA915; Aarskog-Scott syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di (ORPHA127; Borjeson-Forssman- Lehmann syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	1	-	1	-	-	-
RN0870	Dubowitz sindrome di (ORPHA235; Dubowitz syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0940	Sindrome Kabuki (ORPHA2322; Kabuki syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1010	Noonan sindrome di (ORPHA648; Noonan syndrome)	8	-	1	-	-	-
RN1100	Seckel sindrome di (ORPHA808; Seckel syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	9	-	12	1	-	-
RN1230	Summitt sindrome di (//; Moved to Carpenter syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1260	Wildervanck sindrome di (ORPHA3456; Wildervanck syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	4	-	1	-	-	-
RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	21	3	15	4	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	22	4	2	1	-	-
RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1570	Neuroacantocitosi (ORPHA263440; Neuroacanthocytosis)	7	-	9	-	-	-
RN1590	Pallister-Killian sindrome di (ORPHA884; Pallister-Killian syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1600	Pearson sindrome di (ORPHA699; Pearson syndrome)	1	-	4	-	-	-
RN1610	POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di (ORPHA783; Rubinstein-Taybi syndrome)	3	-	3	1	-	-
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica (ORPHA1466; COFS syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1760	Zellweger sindrome di (ORPHA912; Zellweger syndrome)	1	1	-	-	-	-
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	-	-	-	-	-	-
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	2	-	1	-	-	-
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	4	-	-	-	-	-
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	326	5	-	-	-	-
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)	9	1	1	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	167	5	34	2	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	167	26	89	18	-	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	1	1	1	1	-	-
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	45	14	1	-	-	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	1	-	-	-	-	-

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
	(ORPHA200 ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)						
RNG200	Amartomatosi multiple	10	1	1	-	-	-
RP0040	Sindrome alcolica fetale (ORPHA1915; Fetal alcohol syndrome)	1	-	1	-	-	-
Totale		8.482	740	3.750	460	28	18

* 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
RBG010	Neurofibromatosi	39	7
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	4	1
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	2	2
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	5	1
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	6	2
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	2	1
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	4	2
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	1	-
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	1	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	4	-
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	1	1
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	17	5
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	42	2
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR) (ORPHA43; X-linked adrenoleukodystrophy)	1	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	2	-
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di (ORPHA2483; Melkersson-Rosenthal syndrome)	1	1
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	2	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	8	-
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	6	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	2	-
RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	1	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	-
RFG010	Leucodistrofie	11	3
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	2	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	13	2
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	1
RFG050	Atrofie muscolari spinali	7	2
RFG060	Neuropatie ereditarie	50	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	2	-
RFG080	Distrofie muscolari	8	3
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	10	3
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	3	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	42	8
RFG160	Distonie primarie	4	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	1	-
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	1	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	3	1
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	1	-
RN0300	Sindrome da regressione caudale (ORPHA3027; Caudal regression syndrome)	2	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	24	8
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	2	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	2	-
RN1290	Wolfram sindrome di (ORPHA3463; Wolfram syndrome)	2	1
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	1	-
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite (ORPHA109007; Arthrogryposis syndrome)	1	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	2	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	10	-

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	9	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200 ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	1	-
RNG200	Amartomatosi multiple	4	2
Totale		371	60

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano

NOTE

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

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

STORIA DELLE REVISIONI

Prima redazione: Luglio 2026

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche