

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**IRCCS Istituto Clinico Humanitas  
di Rozzano**

**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 .....                                            | 8  |
| 5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMRARE.....                     | 9  |
| 6. SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA DI APPARTENENZA DELLA MALATTIA RARA ..... | 12 |
| 7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI .....                | 13 |
| 8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO .....                                  | 14 |
| 9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO .....                            | 18 |
| 10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO .....              | 22 |

## 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

Nobile Orazio    Eduardo    [eduardo.nobile\\_orazio@humanitas.it](mailto:eduardo.nobile_orazio@humanitas.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

| 35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano                                                                                                                                                                                                                                                    |        |                                                                               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------------------------------------------------|
| 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                                                                                                                                                                                                                                                                                          |        |                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0040 | GARDNER SINDROME DI                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0050 | POLIPOSI FAMILIARE                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0070 | SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RBG021 | CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO                                       |
| 3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE                                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0010 | DEFICIENZA DI ACTH                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0020 | KALLMANN SINDROME DI                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0022 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RC0280 | REFETTOFF SINDROME DI                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG162 | SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE                                      |
| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO                                                                                                                                                                                                                                                                |        |                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE                                                          |
| 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI                                                                                                                                                                                                                                                |        |                                                                               |
| Centro Spoke MEC                                                                                                                                                                                                                                                                                   | RDG020 | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG050 | SINDROMI MIELODISPLASTICHE                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0070 | ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE) |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0080 | SHWACHMAN-DIAMOND SINDROME DI                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RDG051 | NEUTROPENIE CONGENITE                                                         |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RD0081 | MASTOCITOSI SISTEMICA                                                         |
| 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO                                                                                                                                                                                                                                              |        |                                                                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0080 | COREA DI HUNTINGTON                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RN1490 | ISAACS SINDROME DI                                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0081 | ATROFIA MULTISISTEMICA                                                        |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RFG041 | NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0111 | SCHILDER MALATTIA DI                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0350 | EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE                                                |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0360 | EMIPLEGIA ALTERNANTE                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0370 | FAHR MALATTIA DI                                                              |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0380 | MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI                                |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0390 | PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE                     |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0411 | SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0170 | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA                                            |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | RF0181 | NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE                                                |

**35. IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano**

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

| <b>Categoria diagnostica</b>                                            | <b>Codice</b> | <b>Malattia/Gruppo</b>                                                                |
|-------------------------------------------------------------------------|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                         | RF0182        | LEWIS SUMNER SINDROME DI                                                              |
|                                                                         | RN1610        | POEMS SINDROME                                                                        |
|                                                                         | 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                                            |
| <b>8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO</b>                                 |               |                                                                                       |
|                                                                         | RFG130        | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA                                                            |
|                                                                         | RFG140        | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA                                                     |
|                                                                         | RF0280        | CHERATOCONO                                                                           |
| <b>9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>                             |               |                                                                                       |
|                                                                         | RC0210        | BEHCET MALATTIA DI                                                                    |
|                                                                         | RG0020        | POLIANGIOITE MICROSCOPICA                                                             |
|                                                                         | RG0050        | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE                                             |
|                                                                         | RG0070        | GRANULOMATOSI CON POLIANGITE                                                          |
|                                                                         | RG0080        | ARTERITE A CELLULE GIGANTI                                                            |
| <b>10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO</b>                          |               |                                                                                       |
|                                                                         | RH0011        | SARCOIDOSI                                                                            |
|                                                                         | RHG010        | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE                                            |
| <b>11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>                             |               |                                                                                       |
|                                                                         | RI0010        | ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI                                      |
|                                                                         | RI0030        | GASTROENTERITE EOSINOFILA                                                             |
|                                                                         | RI0040        | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE                                             |
|                                                                         | RI0050        | COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE                                                       |
|                                                                         | RIG010        | COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI                                         |
| <b>12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>                       |               |                                                                                       |
|                                                                         | RJ0020        | FIBROSI RETROPERITONEALE                                                              |
|                                                                         | RJG020        | GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)                   |
| <b>13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>               |               |                                                                                       |
|                                                                         | RL0030        | PEMFIGO                                                                               |
|                                                                         | RL0040        | PEMFIGOIDE BOLLOSO                                                                    |
|                                                                         | RL0050        | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE                                                       |
|                                                                         | RN1470        | HAY-WELLS SINDROME DI                                                                 |
| <b>14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b> |               |                                                                                       |
|                                                                         | RM0010        | DERMATOMIOSITE                                                                        |
|                                                                         | RM0020        | POLIMIOSITE                                                                           |
|                                                                         | RM0021        | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI                                                   |
|                                                                         | RM0030        | CONNETTIVITE MISTA                                                                    |
|                                                                         | RM0120        | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA                                                        |
| <b>15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE</b> |               |                                                                                       |
|                                                                         | RNG060        | OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA                                |
|                                                                         | RN0330        | EHLERS-DANLOS SINDROME DI                                                             |

**Totale Codici Esenzione Attribuiti: 69**



*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 EURACAN - European Reference Network on adult cancers (solid tumors)

ERN EuroBloodNet - European Reference Network on haematological diseases

ERN RND - European Reference Network on neurological diseases

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

Schede di diagnosi inserite nel  
Registro Lombardo Malattie Rare

2.741

|               |                                   |              |
|---------------|-----------------------------------|--------------|
| <i>di cui</i> | annullate <sup>(1)</sup>          | 0            |
|               | modificate <sup>(2)</sup>         | 8            |
|               | non<br>convalidate <sup>(3)</sup> | 321          |
|               | <b>validate <sup>(4)</sup></b>    | <b>2.412</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

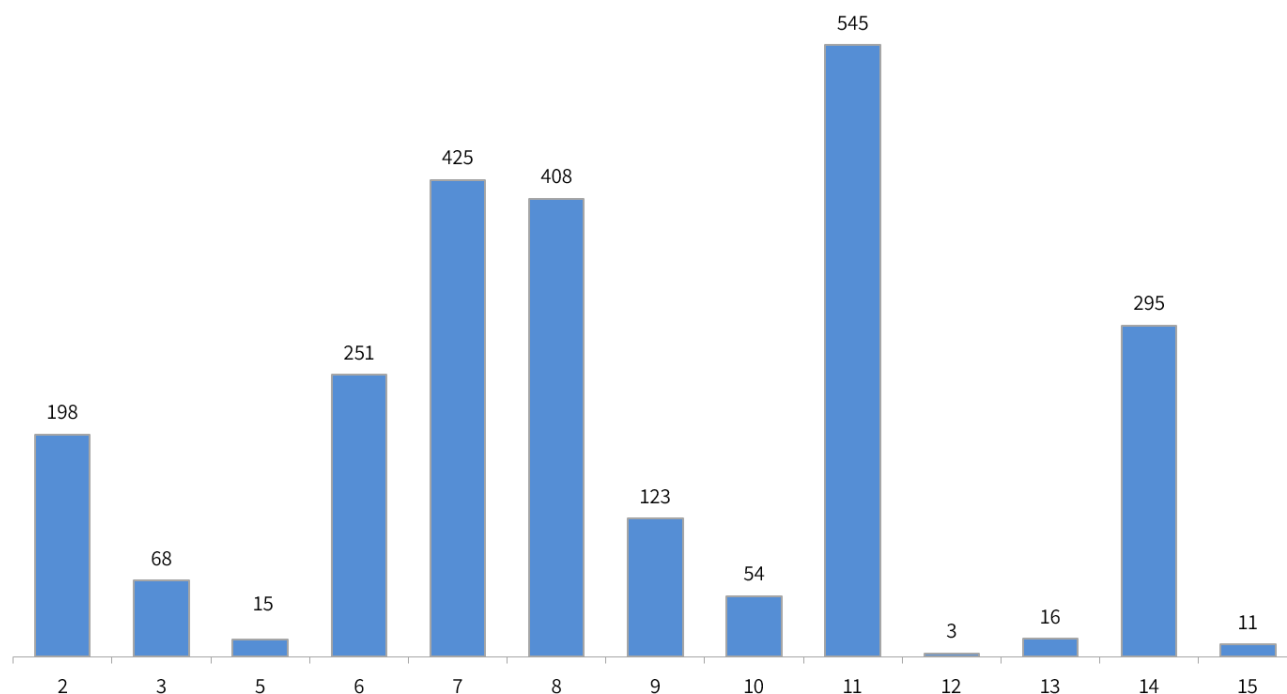
Numero di schede di diagnosi, piani terapeutici (PT) e piani riabilitativi individuali (PRI), inseriti e validati, per ciascun operatore del Centro di riferimento. In parentesi, il numero di PT e il numero di PRI compilati dal 1° gennaio al 31 dicembre 2025.

| 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) |
|-------------------------|-------------------------|----------------------------------------|-------------------------------------|----------------|------------------|
| Albanese Alberto        | 2025                    | 123                                    | 11                                  | 70 (10)        | -                |
| Albe' Elena             | 2025                    | 6                                      | 6                                   | -              | -                |
| Andreozzi Marta         | 2023                    | 4                                      | -                                   | -              | -                |
| Ardigo' Marco           | 2025                    | 42                                     | 42                                  | 7 (7)          | -                |
| Bonometti Arturo        | 2025                    | 15                                     | 15                                  | 1 (1)          | -                |
| Brunetta Enrico         | 2025                    | 19                                     | 4                                   | 17 (6)         | -                |
| Busacca Anita           | 2023                    | 1                                      | -                                   | -              | -                |
| Cannistra' Carlo        | 2025                    | 1                                      | 1                                   | 1 (1)          | -                |
| Capogreco Antonio       | 2025                    | 53                                     | 6                                   | -              | -                |
| Caprioli Marta          | 2025                    | 7                                      | 1                                   | 12 (1)         | -                |
| Carlani Elisa           | 2023                    | 48                                     | -                                   | -              | -                |
| Ceribelli Angela        | 2025                    | 40                                     | 3                                   | 48 (3)         | -                |
| Cocco Antoniangela      | 2023                    | 9                                      | -                                   | 5 (-)          | -                |
| Colombo Matteo          | 2023                    | 49                                     | -                                   | -              | -                |
| Craviotto Vincenzo      | 2023                    | 18                                     | -                                   | -              | -                |
| Cutelle' Claudia        | 2025                    | -                                      | -                                   | 1 (1)          | -                |
| Dal Buono Arianna       | 2025                    | 25                                     | 25                                  | -              | -                |
| Dato Errato             | 2023                    | 10                                     | -                                   | -              | -                |
| De Santis Maria         | 2025                    | 177                                    | 53                                  | 165 (20)       | -                |
| Di Giovanni Mario       | 2020                    | 14                                     | -                                   | 7 (-)          | -                |
| Doneddu Pietro Emiliano | 2025                    | 7                                      | 2                                   | 6 (3)          | -                |
| Fabiani Claudia         | 2018                    | 16                                     | -                                   | -              | -                |
| Fini Lucia              | 2011                    | 12                                     | -                                   | -              | -                |
| Folci Marco             | 2021                    | 9                                      | -                                   | 9 (-)          | -                |
| Gallia Francesca        | 2025                    | 8                                      | 8                                   | 1 (1)          | -                |
| Gallo Chiara            | 2025                    | 30                                     | 30                                  | 17 (17)        | -                |
| Galtieri Piera Alessia  | 2021                    | 8                                      | -                                   | -              | -                |

| <b>Cognome e Nome</b>          | <b>Anno ultimo accesso RMR</b> | <b>Schede Inserite e Validate (N° totale)</b> | <b>Schede Inserite e Validate nel 2025</b> | <b>PT (PT attivi)</b> | <b>PRI (PRI attivi)</b> |
|--------------------------------|--------------------------------|-----------------------------------------------|--------------------------------------------|-----------------------|-------------------------|
| Guidelli Giacomo Maria         | 2020                           | 1                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Heffler Enrico Marco           | 2025                           | 45                                            | 40                                         | 36 (34)               | -                       |
| Invernizzi Pietro              | 2011                           | 13                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Laghi Luigi Andrea Giuseppe    | 2020                           | 88                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Lalli Stefania                 | 2025                           | 2                                             | 1                                          | 1 (-)                 | -                       |
| Lavezzi Elisabetta             | 2025                           | 42                                            | 42                                         | 4 (4)                 | -                       |
| Legrottoglie Emanuela Filomena | 2022                           | 146                                           | -                                          | -                     | -                       |
| Libre' Luca                    | 2025                           | 3                                             | 2                                          | -                     | -                       |
| Lleo De Nalda Ana              | 2025                           | 9                                             | 4                                          | 7 (2)                 | -                       |
| Luciano Nicoletta              | 2025                           | 48                                            | 3                                          | 59 (6)                | -                       |
| Maggio Rossella                | 2016                           | 1                                             | -                                          | 1 (-)                 | -                       |
| Mancuso Maria Elisa            | 2025                           | 175                                           | 69                                         | 1112 (220)            | -                       |
| Marasini Bianca                | 2011                           | 1                                             | -                                          | -                     | -                       |
| Maselli Roberta                | 2023                           | 81                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Massimi Davide                 | 2025                           | 47                                            | 5                                          | -                     | -                       |
| Mazziotti Gherardo             | 2025                           | 11                                            | 11                                         | 11 (11)               | 6 (6)                   |
| Motta Francesca                | 2025                           | 71                                            | 55                                         | 44 (24)               | -                       |
| Nobile Orazio Eduardo          | 2020                           | 214                                           | -                                          | 437 (-)               | -                       |
| Pedrollo Elisa                 | 2025                           | 6                                             | 4                                          | 6 (4)                 | -                       |
| Pellegatta Gaia                | 2025                           | 48                                            | 13                                         | 2 (1)                 | -                       |
| Piscopo Raffaele               | 2021                           | 49                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Pizzocarò Alessandro           | 2025                           | 26                                            | 4                                          | 80 (14)               | -                       |
| Poliani Laura                  | 2021                           | 30                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Polverino Paola                | 2025                           | 2                                             | 1                                          | 1 (1)                 | -                       |
| Racca Francesca                | 2024                           | 26                                            | -                                          | 30 (-)                | -                       |
| Renna Daniela                  | 2024                           | 3                                             | -                                          | 4 (-)                 | -                       |
| Ronca Vincenzo                 | 2025                           | 64                                            | 64                                         | 40 (40)               | -                       |
| Rosetta Pietro                 | 2019                           | 116                                           | -                                          | -                     | -                       |
| Sacco Clara                    | 2025                           | 17                                            | 4                                          | -                     | -                       |
| Spadaccini Marco               | 2023                           | 67                                            | -                                          | -                     | -                       |
| Stainer Anna                   | 2025                           | 54                                            | 46                                         | 33 (27)               | -                       |
| Terenghi Fabrizia              | 2025                           | 22                                            | 22                                         | 4 (3)                 | -                       |
| Terrin Maria                   | 2025                           | 2                                             | 2                                          | -                     | -                       |
| Todisco Gabriele               | 2025                           | 38                                            | 38                                         | 12 (12)               | -                       |

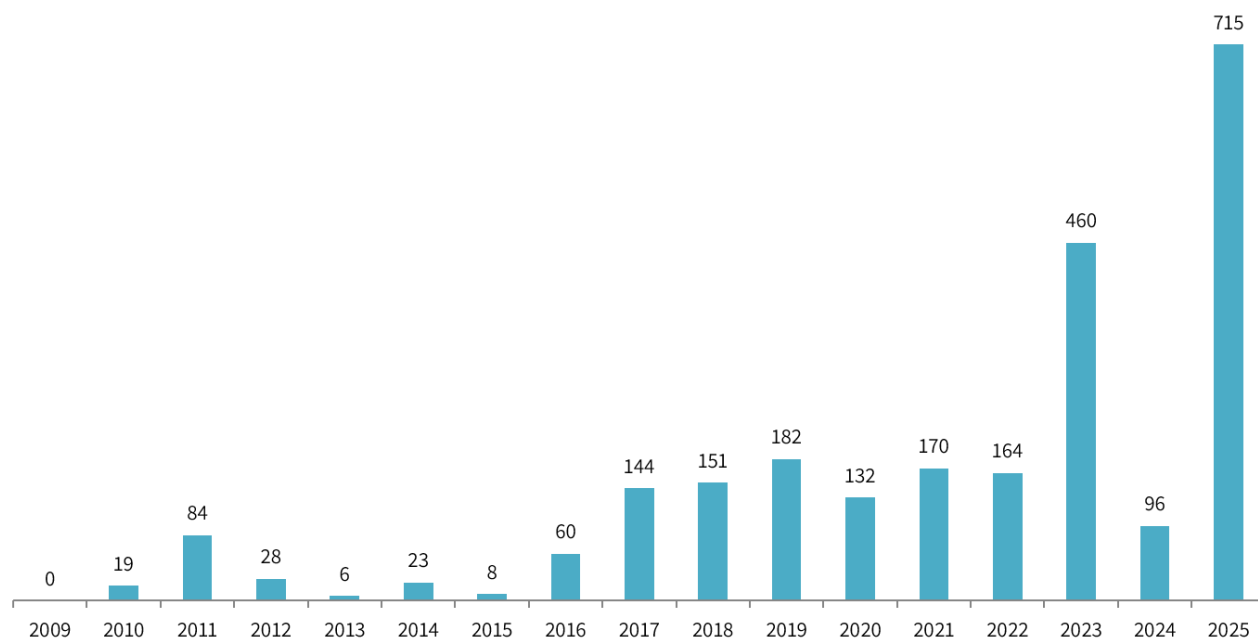
| <b>Cognome e Nome</b> | <b>Anno ultimo accesso RMR</b> | <b>Schede Inserite e Validate (N° totale)</b> | <b>Schede Inserite e Validate nel 2025</b> | <b>PT (PT attivi)</b> | <b>PRI (PRI attivi)</b> |
|-----------------------|--------------------------------|-----------------------------------------------|--------------------------------------------|-----------------------|-------------------------|
| Tredici Costanza      | 2025                           | 13                                            | 2                                          | -                     | -                       |
| Valenti Mario         | 2025                           | 14                                            | 14                                         | -                     | -                       |
| Valentino Rossella    | 2023                           | 3                                             | -                                          | 1 (-)                 | -                       |
| Vinciguerra Paolo     | 2025                           | 62                                            | 62                                         | -                     | -                       |
| Virelli Giulia        | 2025                           | 1                                             | -                                          | 2 (1)                 | -                       |
| <b>Totale</b>         |                                | <b>2.412</b>                                  | <b>715</b>                                 | <b>2.294 (475)</b>    | <b>6 (6)</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) (1/4)

| 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<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 |
|      | RB0050 | Poliposi familiare<br>(ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)                                                                 | 36  | 19 | 17 | 0         | 39       | 38                     | 15 | 40      | 7   | 63  | 41                       | 16 | 45      | 7   | 63  | 44                       | 13 | 47      | 15  | 66  |
|      | RB0070 | Sindrome del nevo basocellulare<br>(ORPHA377; Gorlin syndrome)                                                                   | 10  | 3  | 7  | 60        | 20       | 33                     | 19 | 34      | 3   | 77  | 43                       | 17 | 41      | 18  | 80  | 51                       | 16 | 51      | 27  | 83  |
|      | RB0071 | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo<br>(ORPHA618; Familial melanoma)                                                         | 31  | 12 | 19 | 0         | 10       | 42                     | 13 | 44      | 15  | 72  | 47                       | 14 | 53      | 16  | 79  | 53                       | 14 | 58      | 23  | 83  |
|      | RBG021 | Lynch sindrome di<br>(ORPHA144; Lynch syndrome)                                                                                  | 121 | 45 | 76 | 0         | 17       | 43                     | 14 | 44      | 18  | 74  | 45                       | 16 | 47      | 18  | 74  | 48                       | 15 | 49      | 18  | 86  |
|      | RC0010 | Deficienza di ACTH<br>(ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)                                                         | 2   | 1  | 1  | 0         | 0        | 5                      | 1  | 5       | 4   | 6   | 5                        | 1  | 5       | 4   | 6   | 37                       | 3  | 37      | 34  | 39  |
|      | RC0020 | Kallmann sindrome di<br>(ORPHA478; Kallmann syndrome)                                                                            | 18  | 16 | 2  | 83        | 11       | 23                     | 11 | 18      | 12  | 45  | 26                       | 11 | 24      | 12  | 45  | 40                       | 10 | 37      | 28  | 62  |
|      | RC0022 | Ipogonadismo ipogonadotropo congenito<br>(ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)                                 | 8   | 8  | 0  | 100       | 0        | 26                     | 7  | 24      | 17  | 36  | 26                       | 7  | 24      | 17  | 36  | 36                       | 10 | 39      | 21  | 49  |
|      | RC0210 | Behçet malattia di<br>(ORPHA117; Behçet disease)                                                                                 | 43  | 13 | 30 | 95        | 21       | 37                     | 14 | 39      | 12  | 68  | 39                       | 13 | 40      | 17  | 68  | 42                       | 14 | 41      | 17  | 73  |
|      | RCG020 | 21-idrossilasi deficit di<br>(ORPHA90794; Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency)               | 14  | 5  | 9  | 7         | 0        | 18                     | 15 | 15      | 0   | 55  | 19                       | 15 | 15      | 1   | 55  | 37                       | 20 | 34      | 12  | 68  |
|      | RCG150 | Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans                                                                                    | 5   | 2  | 3  | 20        | 20       | 50                     | 14 | 49      | 29  | 71  | 50                       | 14 | 49      | 29  | 71  | 59                       | 10 | 59      | 46  | 75  |
|      | RCG150 | Istiocitosi a cellule di Langerhans<br>(ORPHA389; Langerhans cell histiocytosis)                                                 | 10  | 5  | 5  | 0         | 60       | 34                     | 19 | 24      | 16  | 70  | 35                       | 19 | 25      | 16  | 70  | 37                       | 19 | 28      | 19  | 72  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 1<br>(ORPHA652; Multiple endocrine neoplasia Type 1)                                                           | 21  | 11 | 10 | 0         | 19       | 37                     | 18 | 37      | 11  | 70  | 38                       | 19 | 43      | 11  | 70  | 41                       | 19 | 45      | 11  | 70  |
|      | RCG162 | Sindrome MEN tipo 2A<br>(ORPHA247698; Multiple endocrine neoplasia type 2A)                                                      | 5   | 2  | 3  | 0         | 20       | 55                     | 15 | 56      | 32  | 73  | 58                       | 15 | 58      | 32  | 73  | 62                       | 12 | 62      | 43  | 75  |
|      | RD0070 | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari<br>aplastiche transitorie)<br>(ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia) | 10  | 6  | 4  | 10        | 0        | 36                     | 16 | 33      | 19  | 67  | 36                       | 16 | 33      | 19  | 67  | 41                       | 16 | 39      | 21  | 73  |
|      | RD0080 | Shwachman-Diamond sindrome di<br>(ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)                                                          | 2   | 0  | 2  | 0         | 0        | 45                     | 10 | 45      | 35  | 54  | 45                       | 10 | 45      | 35  | 54  | 47                       | 9  | 47      | 38  | 55  |

## 8. (2/4)

| 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 |
|      | RD0081 | Mastocitosi sistemica<br>(ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                          | 18  | 8   | 10 | 56        | 44       | 40                     | 18 | 41      | 12  | 66  | 46                       | 15 | 44      | 17  | 67  | 51                       | 14 | 53      | 18  | 69  |
|      | RDG020 | Antitrombina deficit di<br>(ORPHA82; Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency)              | 3   | 0   | 3  | 0         | 0        | 31                     | 5  | 33      | 24  | 35  | 31                       | 5  | 34      | 24  | 35  | 35                       | 6  | 37      | 26  | 41  |
|      | RDG020 | Disfibrinogenemia<br>(ORPHA98881; Familial dysfibrinogenemia)                                                         | 1   | 0   | 1  | 0         | 0        | 37                     | 0  | 37      | 37  | 37  | 37                       | 0  | 37      | 37  | 37  | 39                       | 0  | 39      | 39  | 39  |
|      | RDG020 | Emofilia A<br>(ORPHA98878; Hemophilia A)                                                                              | 67  | 60  | 7  | 97        | 16       | 9                      | 14 | 2       | 0   | 65  | 11                       | 17 | 3       | 0   | 68  | 38                       | 21 | 42      | 0   | 75  |
|      | RDG020 | Emofilia B<br>(ORPHA98879; Hemophilia B)                                                                              | 23  | 19  | 4  | 70        | 4        | 14                     | 17 | 7       | 0   | 63  | 17                       | 18 | 7       | 0   | 63  | 36                       | 21 | 40      | 1   | 77  |
|      | RDG020 | Fattore V deficit di<br>(ORPHA326; Congenital factor V deficiency)                                                    | 1   | 0   | 1  | 0         | 0        | 12                     | 0  | 12      | 12  | 12  | 46                       | 0  | 46      | 46  | 46  | 46                       | 0  | 46      | 46  | 46  |
|      | RDG020 | Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata                                                          | 24  | 8   | 16 | 0         | 13       | 41                     | 14 | 40      | 18  | 70  | 42                       | 14 | 44      | 18  | 70  | 50                       | 18 | 50      | 18  | 85  |
|      | RDG020 | Fattore V Leiden omozigote                                                                                            | 5   | 3   | 2  | 0         | 20       | 56                     | 18 | 57      | 27  | 78  | 57                       | 18 | 57      | 28  | 82  | 62                       | 20 | 58      | 34  | 92  |
|      | RDG020 | Fattore VII deficit di<br>(ORPHA327; Congenital factor VII deficiency)                                                | 5   | 4   | 1  | 0         | 0        | 46                     | 16 | 50      | 17  | 65  | 47                       | 17 | 51      | 17  | 65  | 49                       | 17 | 55      | 17  | 65  |
|      | RDG020 | Fattore XIII deficit di<br>(ORPHA331; Congenital factor XIII deficiency)                                              | 1   | 1   | 0  | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 9                        | 0  | 9       | 9   | 9   |
|      | RDG020 | Ipfibrinogenemia<br>(ORPHA101041; Familial hypofibrinogenemia)                                                        | 2   | 0   | 2  | 0         | 0        | 33                     | 14 | 33      | 19  | 46  | 33                       | 14 | 33      | 19  | 46  | 34                       | 12 | 34      | 22  | 46  |
|      | RDG020 | Proteina C deficit di<br>(ORPHA745; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency)           | 11  | 5   | 6  | 0         | 9        | 36                     | 13 | 29      | 17  | 57  | 36                       | 13 | 29      | 17  | 57  | 44                       | 13 | 44      | 27  | 66  |
|      | RDG020 | Proteina S deficit di<br>(ORPHA743; Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency)           | 29  | 6   | 23 | 0         | 17       | 43                     | 13 | 42      | 18  | 66  | 46                       | 13 | 48      | 18  | 66  | 53                       | 14 | 57      | 19  | 78  |
|      | RDG020 | Protrombina G20210A omozigote                                                                                         | 6   | 2   | 4  | 0         | 0        | 43                     | 13 | 39      | 28  | 61  | 43                       | 14 | 39      | 28  | 61  | 51                       | 14 | 48      | 34  | 71  |
|      | RDG020 | Von Willebrand malattia di<br>(ORPHA903; Von Willebrand disease)                                                      | 17  | 7   | 10 | 76        | 12       | 15                     | 13 | 14      | 0   | 53  | 25                       | 16 | 25      | 0   | 53  | 31                       | 16 | 33      | 0   | 58  |
|      | RDG031 | Porpora trombocitopenica immune cronica<br>(ORPHA3002; Immune thrombocytopenia)                                       | 9   | 4   | 5  | 33        | 0        | 48                     | 12 | 46      | 29  | 66  | 49                       | 12 | 47      | 29  | 66  | 51                       | 11 | 49      | 31  | 67  |
|      | RDG050 | Sindromi mielodisplastiche<br>(ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                  | 16  | 6   | 10 | 50        | 6        | 72                     | 10 | 73      | 53  | 87  | 72                       | 11 | 73      | 53  | 87  | 74                       | 11 | 75      | 54  | 93  |
|      | RDG051 | Neutropenia cronica idiopatica grave<br>(ORPHA42738; Severe congenital neutropenia)                                   | 1   | 1   | 0  | 0         | 0        | 70                     | 0  | 70      | 70  | 70  | 70                       | 0  | 70      | 70  | 70  | 76                       | 0  | 76      | 76  | 76  |
|      | RF0080 | Corea di Huntington<br>(ORPHA399; Huntington disease)                                                                 | 7   | 3   | 4  | 14        | 14       | 61                     | 7  | 61      | 53  | 71  | 66                       | 8  | 66      | 54  | 75  | 66                       | 8  | 66      | 54  | 75  |
|      | RF0081 | Atrofia multisistemica<br>(ORPHA102; Multiple system atrophy)                                                         | 12  | 10  | 2  | 17        | 42       | 53                     | 13 | 56      | 28  | 73  | 60                       | 10 | 62      | 44  | 77  | 60                       | 10 | 63      | 45  | 77  |
|      | RF0090 | Distonia di torsione idiopatica<br>(ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                            | 70  | 27  | 43 | 56        | 36       | 43                     | 20 | 46      | 5   | 82  | 53                       | 17 | 56      | 11  | 92  | 55                       | 17 | 56      | 19  | 92  |
|      | RF0100 | Sclerosi laterale amiotrofica<br>(ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                            | 39  | 23  | 16 | 92        | 23       | 65                     | 10 | 67      | 43  | 91  | 67                       | 10 | 69      | 43  | 93  | 68                       | 10 | 70      | 44  | 93  |
|      | RF0110 | Sclerosi laterale primaria<br>(ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                 | 3   | 3   | 0  | 0         | 33       | 47                     | 10 | 43      | 37  | 61  | 52                       | 11 | 52      | 38  | 65  | 54                       | 8  | 52      | 46  | 65  |
|      | RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva<br>(ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                      | 4   | 2   | 2  | 25        | 25       | 64                     | 3  | 65      | 59  | 67  | 67                       | 3  | 68      | 62  | 70  | 67                       | 3  | 68      | 62  | 70  |
|      | RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante<br>(ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy) | 148 | 110 | 38 | 77        | 15       | 53                     | 14 | 53      | 17  | 86  | 55                       | 14 | 56      | 18  | 88  | 58                       | 14 | 59      | 19  | 90  |
|      | RF0181 | Neuropatia motoria multifocale<br>(ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                             | 23  | 18  | 5  | 96        | 30       | 43                     | 14 | 45      | 21  | 78  | 47                       | 14 | 48      | 23  | 85  | 55                       | 10 | 54      | 41  | 88  |

## 8. (3/4)

| 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 |
|      | RF0182 | Lewis Sumner sindrome di<br>(ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)                                                                 | 5   | 2   | 3   | 100       | 20       | 45                     | 11 | 44      | 32  | 63  | 46                       | 11 | 45      | 32  | 63  | 52                       | 14 | 52      | 36  | 73  |
|      | RF0183 | Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme<br>croniche, gravi ed invalidanti)<br>(ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome) | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 54                     | 14 | 54      | 40  | 68  | 54                       | 14 | 54      | 40  | 68  | 57                       | 14 | 57      | 43  | 71  |
|      | RF0280 | Cheratocono                                                                                                                     | 399 | 296 | 103 | 0         | 4        | 26                     | 11 | 24      | 3   | 66  | 27                       | 11 | 25      | 9   | 68  | 32                       | 14 | 28      | 11  | 74  |
|      | RF0360 | Emiplegia alternante<br>(ORPHA209978; Alternating hemiplegia)                                                                   | 1   | 1   | 0   | 100       | 0        | 0                      | 0  | 0       | 0   | 0   | 0                        | 0  | 0       | 0   | 0   | 19                       | 0  | 19      | 19  | 19  |
|      | RF0370 | Fahr malattia di<br>(ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)                                                       | 2   | 1   | 1   | 0         | 0        | 47                     | 5  | 47      | 42  | 51  | 48                       | 5  | 48      | 43  | 52  | 48                       | 5  | 48      | 43  | 52  |
|      | RF0411 | Sindrome della persona rigida<br>(ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)                                                   | 2   | 1   | 1   | 50        | 50       | 47                     | 9  | 47      | 38  | 55  | 47                       | 9  | 47      | 38  | 56  | 52                       | 7  | 52      | 45  | 59  |
|      | RFG060 | Charcot-Marie-Tooth malattia di<br>(ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary<br>motor and sensory neuropathy)           | 4   | 2   | 2   | 0         | 25       | 48                     | 6  | 48      | 40  | 57  | 50                       | 6  | 49      | 43  | 58  | 57                       | 11 | 56      | 43  | 73  |
|      | RFG060 | Neuropatia foculare<br>(ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure<br>palsies)                                  | 3   | 1   | 2   | 0         | 0        | 35                     | 12 | 32      | 23  | 51  | 38                       | 11 | 39      | 23  | 51  | 41                       | 15 | 39      | 24  | 60  |
|      | RFG101 | Miastenia gravis<br>(ORPHA589; Myasthenia gravis)                                                                               | 21  | 8   | 13  | 52        | 14       | 60                     | 20 | 63      | 19  | 88  | 61                       | 20 | 63      | 19  | 88  | 64                       | 19 | 66      | 20  | 89  |
|      | RFG101 | Sindrome miastenica congenita<br>(ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)                                                     | 1   | 1   | 0   | 100       | 0        | 82                     | 0  | 82      | 82  | 82  | 82                       | 0  | 82      | 82  | 82  | 86                       | 0  | 86      | 86  | 86  |
|      | RFG140 | Distrofia corneale posteriore<br>(ORPHA98627; Posterior corneal dystrophy)                                                      | 8   | 3   | 5   | 0         | 0        | 62                     | 22 | 67      | 8   | 85  | 65                       | 16 | 68      | 26  | 85  | 69                       | 18 | 73      | 26  | 85  |
|      | RFG140 | Distrofia corneale stromale<br>(ORPHA101068; Congenital stromal corneal dystrophy)                                              | 1   | 0   | 1   | 0         | 0        | 61                     | 0  | 61      | 61  | 61  | 61                       | 0  | 61      | 61  | 61  | 80                       | 0  | 80      | 80  | 80  |
|      | RFG160 | Distonie primarie                                                                                                               | 45  | 12  | 33  | 67        | 47       | 44                     | 20 | 51      | 7   | 76  | 57                       | 18 | 61      | 18  | 83  | 58                       | 18 | 64      | 18  | 83  |
|      | RG0050 | Granulomatosi eosinofila con pollangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)                            | 31  | 10  | 21  | 77        | 23       | 51                     | 14 | 50      | 24  | 74  | 51                       | 14 | 50      | 24  | 74  | 61                       | 11 | 62      | 31  | 80  |
|      | RG0070 | Granulomatosi con pollangite<br>(ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                                                    | 1   | 1   | 0   | 100       | 0        | 57                     | 0  | 57      | 57  | 57  | 59                       | 0  | 59      | 59  | 59  | 59                       | 0  | 59      | 59  | 59  |
|      | RG0080 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                                  | 48  | 15  | 33  | 94        | 8        | 69                     | 10 | 70      | 29  | 85  | 69                       | 9  | 70      | 37  | 85  | 70                       | 10 | 72      | 37  | 85  |
|      | RH0011 | Sarcoidosi*<br>(ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                                          | 19  | 13  | 6   | 21        | 16       | 48                     | 14 | 47      | 27  | 74  | 52                       | 15 | 49      | 29  | 75  | 54                       | 15 | 54      | 32  | 78  |
|      | RHG010 | Fibrosi polmonare idiopatica<br>(ORPHA2032; Idiopathic pulmonary fibrosis )                                                     | 24  | 20  | 4   | 96        | 4        | 74                     | 6  | 75      | 63  | 82  | 75                       | 6  | 76      | 64  | 84  | 76                       | 6  | 77      | 64  | 85  |
|      | RHG010 | Polmonite criptogenica organizzata<br>(ORPHA1302; Cryptogenic organizing pneumonia )                                            | 2   | 0   | 2   | 50        | 0        | 69                     | 10 | 69      | 59  | 79  | 70                       | 11 | 70      | 59  | 80  | 76                       | 8  | 76      | 68  | 83  |
|      | RHG010 | Polmonite interstiziale non specifica idiopatica<br>(ORPHA91364; Non-specific interstitial pneumonia)                           | 9   | 7   | 2   | 44        | 0        | 75                     | 4  | 74      | 68  | 79  | 78                       | 3  | 78      | 74  | 85  | 81                       | 3  | 82      | 74  | 86  |
|      | RI0010 | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi                                                                                | 420 | 233 | 187 | 0         | 52       | 50                     | 17 | 51      | 12  | 83  | 53                       | 17 | 54      | 13  | 85  | 59                       | 17 | 59      | 16  | 92  |
|      | RI0030 | Gastroenterite eosinofila<br>(ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                                          | 38  | 28  | 10  | 66        | 16       | 19                     | 12 | 15      | 1   | 47  | 27                       | 10 | 27      | 13  | 49  | 32                       | 8  | 30      | 17  | 49  |
|      | RI0040 | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale<br>(ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction<br>syndrome)                      | 1   | 1   | 0   | 0         | 0        | 37                     | 0  | 37      | 37  | 37  | 41                       | 0  | 41      | 41  | 41  | 69                       | 0  | 69      | 69  | 69  |
|      | RI0050 | Colangite primitiva sclerosante<br>(ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                                                   | 84  | 53  | 31  | 54        | 23       | 41                     | 17 | 41      | 12  | 82  | 42                       | 17 | 43      | 12  | 83  | 48                       | 17 | 49      | 16  | 87  |
|      | RIG010 | Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2<br>(ORPHA79304; Progressive familial intrahepatic cholestasis<br>type 2) | 2   | 1   | 1   | 100       | 50       | 43                     | 26 | 43      | 17  | 69  | 45                       | 28 | 45      | 17  | 72  | 53                       | 21 | 53      | 32  | 73  |
|      | RJG020 | Glomerulonefrite membranosa idiopatica<br>(ORPHA97560; Primary membranous glomerulonephritis)                                   | 3   | 1   | 2   | 33        | 0        | 48                     | 6  | 50      | 39  | 54  | 49                       | 7  | 50      | 40  | 57  | 53                       | 3  | 51      | 50  | 57  |

## 8. (4/4)

| 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 |
|      | RL0030                           | Pemfigo<br>(ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                                       | 1            | 0  | 1   | 0         | 0        | 85                     | 0  | 85      | 85  | 85  | 85                       | 0  | 85      | 85  | 85  | 86                       | 0  | 86      | 86  | 86  |
|      | RL0040                           | Pemfigoide bolloso<br>(ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                            | 14           | 8  | 6   | 14        | 0        | 73                     | 13 | 76      | 50  | 93  | 73                       | 13 | 76      | 50  | 93  | 74                       | 14 | 78      | 50  | 93  |
|      | RL0050                           | Pemfigoide benigno delle mucose<br>(ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                                     | 1            | 0  | 1   | 0         | 0        | 71                     | 0  | 71      | 71  | 71  | 71                       | 0  | 71      | 71  | 71  | 71                       | 0  | 71      | 71  | 71  |
|      | RM0010                           | Dermatomiosite<br>(ORPHA221; Dermatomyositis)                                                                   | 31           | 6  | 25  | 97        | 23       | 51                     | 15 | 51      | 18  | 77  | 52                       | 15 | 52      | 18  | 77  | 54                       | 14 | 54      | 24  | 77  |
|      | RM0020                           | Polimiosite<br>(ORPHA732; Polymyositis)                                                                         | 20           | 10 | 10  | 95        | 20       | 58                     | 12 | 59      | 18  | 75  | 58                       | 12 | 60      | 18  | 75  | 62                       | 10 | 61      | 30  | 81  |
|      | RM0021                           | Sindrome da anticorpi antisintetasi<br>(ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                                       | 6            | 2  | 4   | 100       | 33       | 45                     | 14 | 48      | 22  | 61  | 45                       | 14 | 48      | 22  | 61  | 54                       | 8  | 52      | 45  | 67  |
|      | RM0030                           | Connettivite mista<br>(ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                               | 19           | 1  | 18  | 68        | 26       | 43                     | 15 | 44      | 14  | 67  | 46                       | 13 | 47      | 15  | 68  | 51                       | 11 | 50      | 24  | 69  |
|      | RM0120                           | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                              | 219          | 25 | 194 | 65        | 17       | 51                     | 16 | 52      | 15  | 87  | 53                       | 15 | 53      | 16  | 87  | 59                       | 15 | 60      | 18  | 91  |
|      | RN0330                           | Ehlers-Danlos sindrome di<br>(ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)                                               | 5            | 2  | 3   | 60        | 0        | 36                     | 11 | 36      | 23  | 54  | 38                       | 15 | 36      | 25  | 66  | 43                       | 15 | 41      | 26  | 66  |
|      | RN1490                           | Isaacs sindrome di<br>(ORPHA84142; Isaacs syndrome)                                                             | 1            | 1  | 0   | 100       | 0        | 39                     | 0  | 39      | 39  | 39  | 39                       | 0  | 39      | 39  | 39  | 39                       | 0  | 39      | 39  | 39  |
|      | RN1610                           | POEMS sindrome<br>(ORPHA2905; POEMS syndrome)                                                                   | 32           | 22 | 10  | 13        | 56       | 52                     | 9  | 51      | 34  | 76  | 54                       | 10 | 54      | 34  | 76  | 60                       | 9  | 61      | 45  | 79  |
|      | RNG060                           | Displasia fibrosa<br>(ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)                                                      | 2            | 0  | 2   | 100       | 50       | 40                     | 5  | 40      | 35  | 45  | 40                       | 5  | 40      | 35  | 45  | 52                       | 6  | 52      | 46  | 57  |
|      | RNG060                           | Osteodistrofia congenita non tipizzata                                                                          | 1            | 1  | 0   | 0         | 0        | 15                     | 0  | 15      | 15  | 15  | 24                       | 0  | 24      | 24  | 24  | 39                       | 0  | 39      | 39  | 39  |
|      | RNG060                           | Osteogenesi imperfetta<br>(ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)                                                   | 3            | 0  | 3   | 100       | 0        | 15                     | 10 | 10      | 6   | 30  | 29                       | 15 | 30      | 10  | 46  | 43                       | 10 | 48      | 30  | 52  |
|      | <b>Totale Schede di Diagnosi</b> |                                                                                                                 | <b>2.412</b> |    |     |           |          |                        |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |                          |    |         |     |     |

## 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 (*) |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RB0040              | Gardner sindrome di                                                                                                        | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RB0050              | Poliposi familiare (ORPHA733; Familial adenomatous polyposis)                                                              | 36                         | 2                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RB0070              | Sindrome del nevo basocellulare (ORPHA377; Gorlin syndrome)                                                                | 10                         | 10                                  | 6                      | 6             | -                       | -              |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                                      | 31                         | 31                                  | -                      | -             | -                       | -              |
| RBG021              | Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)                             | 121                        | 25                                  | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0010              | Deficienza di ACTH (ORPHA199296; Congenital isolated ACTH deficiency)                                                      | 2                          | 2                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RC0020              | Kallmann sindrome di (ORPHA478; Kallmann syndrome)                                                                         | 18                         | 2                                   | 66                     | 6             | -                       | -              |
| RC0022              | Ipogonadismo ipogonadotropo congenito (ORPHA174590; Congenital hypogonadotropic hypogonadism)                              | 8                          | 2                                   | 14                     | 7             | -                       | -              |
| RC0210              | Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)                                                                              | 43                         | 8                                   | 57                     | 12            | -                       | -              |
| RC0280              | Refetoff sindrome di (ORPHA566243; Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta)       | -                          | -                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RCG020              | Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) (ORPHA418; Congenital adrenal hyperplasia)                                         | 14                         | 14                                  | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RCG150              | Istiocitosi croniche                                                                                                       | 15                         | 15                                  | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RCG162              | Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)                                       | 26                         | 26                                  | 3                      | 3             | -                       | -              |
| RD0070              | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia) | 10                         | 10                                  | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RD0080              | Shwachman-Diamond sindrome di (ORPHA811; Shwachman-Diamond syndrome)                                                       | 2                          | 2                                   | -                      | -             | -                       | -              |
| RD0081              | Mastocitosi sistemica (ORPHA2467; Systemic mastocytosis )                                                                  | 18                         | 12                                  | 12                     | 10            | -                       | -              |

| Codice di Esenzione | Patologia                                                                                                                 | Schede Inserite e Valide | Schede Inserite e Valide nel 2025 | PT Inseriti e Validati | PT Attivi (*) | PRI Inseriti e Validati | PRI Attivi (*) |
|---------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RDG020              | Difetti ereditari della coagulazione                                                                                      | 195                      | 75                                | 1112                   | 124           | -                       | -              |
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                               | 9                        | 9                                 | 3                      | 3             | -                       | -              |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                         | 16                       | 16                                | 8                      | 8             | -                       | -              |
| RDG051              | Neutropenie congenite (ORPHA101987; Congenital neutropenia)                                                               | 1                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0080              | Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)                                                                        | 7                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RF0081              | Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)                                                                | 12                       | -                                 | 2                      | -             | -                       | -              |
| RF0090              | Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                                   | 70                       | 4                                 | 39                     | 3             | -                       | -              |
| RF0100              | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                                   | 39                       | 6                                 | 48                     | 4             | -                       | -              |
| RF0110              | Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)                                                        | 3                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0111              | Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)                                                                       | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0170              | Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)                                             | 4                        | -                                 | 1                      | -             | -                       | -              |
| RF0180              | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)       | 148                      | 25                                | 335                    | 11            | -                       | -              |
| RF0181              | Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                                    | 23                       | 5                                 | 50                     | 4             | -                       | -              |
| RF0182              | Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)                                                              | 5                        | -                                 | 7                      | -             | -                       | -              |
| RF0183              | Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome) | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0280              | Cheratocono                                                                                                               | 399                      | 64                                | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0350              | Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)                                       | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0360              | Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)                                                                | 1                        | -                                 | 4                      | -             | -                       | -              |
| RF0370              | Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)                                                    | 2                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0380              | Malattia da inclusioni intranucleari neuronali (ORPHA2289; Neuronal intranuclear inclusion disease)                       | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RF0390              | Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale                                                                  | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                            | Schede<br>Inserite e<br>Validare | Schede<br>Inserite e<br>Validare<br>nel 2025 | PT<br>Inseriti e<br>Validati | PT<br>Attivi<br>(*) | PRI<br>Inseriti e<br>Validati | PRI<br>Attivi<br>(*) |
|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------|---------------------|-------------------------------|----------------------|
|                        | (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)                                                      |                                  |                                              |                              |                     |                               |                      |
| RF0411                 | Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)                           | 2                                | 1                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG041                 | Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro                                                   | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG060                 | Neuropatie ereditarie                                                                                | 7                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG101                 | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni                                                           | 22                               | 16                                           | 16                           | 6                   | -                             | -                    |
| RFG130                 | Degenerazioni della cornea                                                                           | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG140                 | Distrofie ereditarie della cornea                                                                    | 9                                | 6                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RFG160                 | Distonie primarie                                                                                    | 45                               | 8                                            | 30                           | 7                   | -                             | -                    |
| RG0020                 | Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                       | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0050                 | Granulomatosi eosinofila con poliangite (ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)    | 31                               | 28                                           | 26                           | 24                  | -                             | -                    |
| RG0070                 | Granulomatosi con poliangite (ORPHA900; Granulomatosis with polyangiitis)                            | 1                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RG0080                 | Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)                                          | 48                               | 4                                            | 51                           | 5                   | -                             | -                    |
| RH0011                 | Sarcoidosi (ORPHA797; Sarcoidosis)                                                                   | 19                               | 17                                           | 5                            | 4                   | -                             | -                    |
| RHG010                 | Malattie interstiziali polmonari primitive                                                           | 35                               | 29                                           | 28                           | 23                  | -                             | -                    |
| RI0010                 | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi                                                     | 420                              | 11                                           | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RI0030                 | Gastroenterite eosinofila (ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                  | 38                               | 13                                           | 31                           | 1                   | -                             | -                    |
| RI0040                 | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale (ORPHA2978; Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome) | 1                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RI0050                 | Colangite primitiva sclerosante (ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                           | 84                               | 66                                           | 45                           | 40                  | -                             | -                    |
| RIG010                 | Colestasi intraepatiche progressive familiari                                                        | 2                                | 2                                            | 2                            | 2                   | -                             | -                    |
| RJ0020                 | Fibrosi retroperitoneale (ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)                         | -                                | -                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RJG020                 | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)                                  | 3                                | -                                            | 1                            | -                   | -                             | -                    |
| RL0030                 | Pemfigo (ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                               | 1                                | 1                                            | -                            | -                   | -                             | -                    |
| RL0040                 | Pemfigoide bolloso (ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                    | 14                               | 13                                           | 2                            | 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 (*) |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|------------------------|---------------|-------------------------|----------------|
| RL0050              | Pemfigoide benigno delle mucose (ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                        | 1                        | 1                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RM0010              | Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)                                                      | 31                       | 7                                 | 32                     | 6             | -                       | -              |
| RM0020              | Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)                                                            | 20                       | 7                                 | 24                     | 7             | -                       | -              |
| RM0021              | Sindrome da anticorpi antisintetasi (ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                          | 6                        | 6                                 | 6                      | 6             | -                       | -              |
| RM0030              | Connettivite mista (ORPHA809; Mixed connective tissue disease)                                  | 19                       | 7                                 | 14                     | 3             | -                       | -              |
| RM0120              | Sclerosi sistemica progressiva (ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                 | 219                      | 86                                | 189                    | 27            | -                       | -              |
| RN0330              | Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)                                  | 5                        | 5                                 | 5                      | 5             | 6                       | 6              |
| RN1470              | Hay-Wells sindrome di (ORPHA1071; Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome) | -                        | -                                 | -                      | -             | -                       | -              |
| RN1490              | Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)                                                | 1                        | 1                                 | 1                      | 1             | -                       | -              |
| RN1610              | POEMS sindrome (ORPHA2905; POEMS syndrome)                                                      | 32                       | 7                                 | 7                      | -             | -                       | -              |
| RNG060              | Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica                                          | 6                        | 6                                 | 6                      | 6             | -                       | -              |
| <b>Totale</b>       |                                                                                                 | <b>2.412</b>             | <b>715</b>                        | <b>2.294</b>           | <b>378</b>    | <b>6</b>                | <b>6</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)                                                                                                                                                                                                                                      | 11                      | 4                         |
| RB0071              | Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo (ORPHA618; Familial melanoma)                                                                                                                                                                                                                              | 2                       | 1                         |
| RBG021              | Cancro non poliposico ereditario del colon (ORPHA443909; Hereditary nonpolyposis colon cancer)                                                                                                                                                                                                     | 50                      | 11                        |
| RC0210              | Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)                                                                                                                                                                                                                                                      | 2                       | -                         |
| RCG162              | Sindromi da neoplasie endocrine multiple (ORPHA276161; Multiple endocrine neoplasia)                                                                                                                                                                                                               | 5                       | -                         |
| RD0070              | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) (ORPHA164823; Rare acquired aplastic anemia)                                                                                                                                                                         | 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) | 5                       | 1                         |
| RDG031              | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche                                                                                                                                                                                                                                                        | 18                      | 5                         |
| RDG050              | Sindromi mielodisplastiche (ORPHA52688; Myelodysplastic syndrome)                                                                                                                                                                                                                                  | 53                      | 20                        |
| RF0090              | Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)                                                                                                                                                                                                            | 9                       | 1                         |
| RF0100              | Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)                                                                                                                                                                                                                            | 11                      | -                         |
| RF0180              | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)                                                                                                                                                                                | 5                       | 2                         |
| RF0181              | Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)                                                                                                                                                                                                                             | 6                       | 1                         |
| RF0183              | Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)                                                                                                                                                                          | 2                       | 1                         |
| RF0280              | Cheratocono                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 180                     | 51                        |
| RFG101              | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni                                                                                                                                                                                                                                                         | 13                      | 1                         |
| RFG130              | Degenerazioni della cornea                                                                                                                                                                                                                                                                         | 3                       | 1                         |
| RFG140              | Distrofie ereditarie della cornea                                                                                                                                                                                                                                                                  | 4                       | 1                         |
| RFG160              | Distonie primarie                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 1                       | 1                         |
| RG0020              | Poliangioite microscopica (ORPHA727; Microscopic polyangiitis)                                                                                                                                                                                                                                     | 1                       | 1                         |

| Codice di<br>Esenzione | Patologia                                                                                                                | Esenzioni al<br>31.12.2025 | Di cui<br>attestate nel<br>2025 |
|------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|
| RG0050                 | Granulomatosi eosinofila con poliangite<br>(ORPHA183; Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)                     | 1                          | -                               |
| RG0080                 | Arterite a cellule giganti<br>(ORPHA397; Giant cell arteritis)                                                           | 1                          | -                               |
| RH0011                 | Sarcoidosi (Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per<br>le forme persistenti)<br>(ORPHA797; Sarcoidosis) | 2                          | 2                               |
| RHG010                 | Malattie interstiziali polmonari primitive                                                                               | 4                          | 1                               |
| RI0010                 | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi                                                                         | 61                         | 10                              |
| RI0030                 | Gastroenterite eosinofila<br>(ORPHA2070; Eosinophilic gastroenteritis)                                                   | 2                          | -                               |
| RI0050                 | Colangite primitiva sclerosante<br>(ORPHA171; Primary sclerosing cholangitis)                                            | 8                          | 6                               |
| RJ0020                 | Fibrosi retroperitoneale<br>(ORPHA49041; IgG4-related retroperitoneal fibrosis)                                          | 1                          | 1                               |
| RJG020                 | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)                                                      | 12                         | 4                               |
| RL0030                 | Pemfigo<br>(ORPHA704; Pemphigus vulgaris)                                                                                | 1                          | -                               |
| RL0040                 | Pemfigoide bolloso<br>(ORPHA703; Bullous pemphigoid)                                                                     | 4                          | -                               |
| RL0050                 | Pemfigoide benigno delle mucose<br>(ORPHA46486; Mucous membrane pemphigoid)                                              | 1                          | -                               |
| RM0020                 | Polimiosite<br>(ORPHA732; Polymyositis)                                                                                  | 1                          | -                               |
| RM0021                 | Sindrome da anticorpi antisintetasi<br>(ORPHA81; Antisynthetase syndrome)                                                | 1                          | 1                               |
| RM0120                 | Sclerosi sistemica progressiva<br>(ORPHA90291; Systemic sclerosis)                                                       | 8                          | 5                               |
| RN0330                 | Ehlers-Danlos sindrome di<br>(ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)                                                        | 1                          | -                               |
| RN1610                 | POEMS sindrome<br>(ORPHA2905; POEMS syndrome)                                                                            | 1                          | -                               |
| RNG060                 | Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica                                                                   | 1                          | 1                               |
| <b>Totale</b>          |                                                                                                                          | <b>493</b>                 | <b>134</b>                      |

# Registro Lombardo Malattie Rare

## Rapporto al 31 Dicembre 2025

IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano

### 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 |
|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|                     |                   |                             |