

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**IRCCS Fondazione Istituto
Neurologico Nazionale Casimiro
Mondino di Pavia**

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	11
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	12
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	13
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	19
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	24

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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

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

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

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

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

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

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

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

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

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

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

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

Diamanti Luca luca.diamanti@mondino.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

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



3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA

DGR XII/5056 DEL 29.09.2025

38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia		
Per i seguenti codici la Struttura è abilitata al rilascio tramite applicativo RMRARE di:		
- Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione - Scheda per la Prescrizione dei Farmaci (Piano Terapeutico) - Scheda per la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale		
Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
2. TUMORI		
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI (ESCLUSO: DIABETE MELLITO)
	RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER - RN1760)
	RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
	RN0710	MELAS SINDROME
	RN0720	MERRF SINDROME
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER
	RF0010	ALPERS MALATTIA DI
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI
	RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI
	RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
	RC0150	WILSON MALATTIA DI
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0040	RETT SINDROME DI
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
	RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RN1490	ISAACS SINDROME DI
	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
	RF0111	SCHILDER MALATTIA DI
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0150	NARCOLESSIA
	RF0310	CADASIL
	RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE

38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia

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

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

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE
	RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI
	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE
	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL
	RF0182	LEWIS SUMNER SINDROME DI
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
	RF0183	GUILLAIN-BARRE' SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0220	BEHR SINDROME DI
	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0030	AGENESIA CEREBELLARE
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI
	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
	RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI
	RN1580	NORRIE MALATTIA DI
	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
	RN0430	POLAND SINDROME DI
	RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680)
	RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)
	RN0670	SINDROME DEL CRI DU CHAT

38. IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia

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

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

Categoria diagnostica	Codice	Malattia/Gruppo
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI
	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI
	RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI
	RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE
	RN1400	COCKAYNE SINDROME DI
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0060	KERNITTERO

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 84



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 EpiCARE - European Reference Network on epilepsies

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

2.311

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	12
	non convalidate ⁽³⁾	502
	validate ⁽⁴⁾	1.796

(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

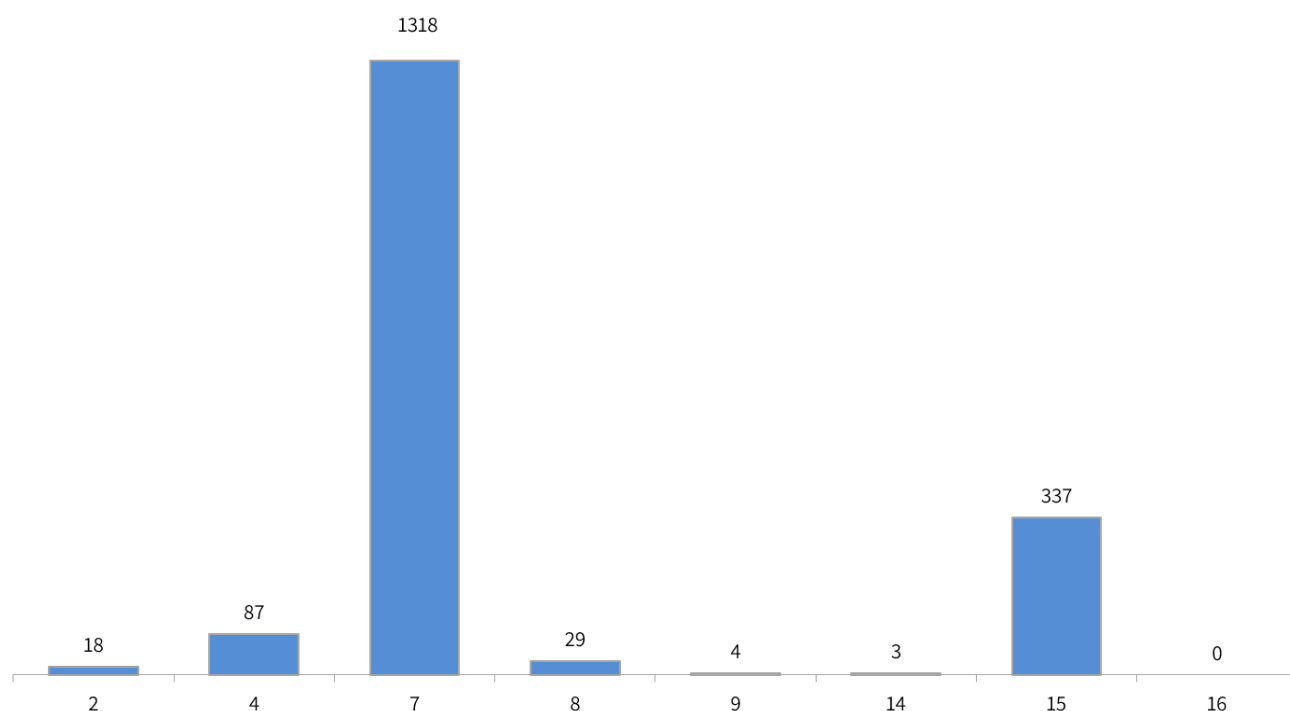
L'APPLICATIVO RMRARE

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)
Avenali Micol	2025	1	1	-	-
Berardinelli Angela Lucia	2025	211	10	316 (25)	-
Bini Paola	2020	8	-	7 (-)	-
Bosone Daniele	2016	2	-	1 (-)	-
Businaro Pietro	2025	14	13	12 (11)	-
Canavero Isabella	2020	7	-	5 (-)	-
Catalano Guido	2025	1	1	2 (2)	-
Ceroni Mauro	2022	316	-	96 (-)	-
Chiappedi Matteo Alessio	2017	2	-	2 (-)	-
Cortese Andrea	2020	14	-	-	-
Cosentino Giuseppe	2021	4	-	4 (-)	-
Cotta Ramusino Matteo	2024	1	-	2 (-)	-
De Giorgis Valentina	2025	61	4	176 (2)	-
De Icco Roberto	2018	1	-	-	-
Diamanti Luca	2025	291	43	310 (47)	-
Galimberti Carlo Andrea	2018	5	-	8 (-)	-
Gana Simone	2025	325	67	1 (-)	-
Gastaldi Matteo	2025	68	7	66 (7)	-
Lombardi Maria	2023	13	-	14 (-)	-
Martinelli Daniele	2022	1	-	1 (-)	-
Masciocchi Stefano	2025	1	1	1 (1)	-
Minafra Brigida	2021	16	-	19 (-)	-
Orcesi Simona	2022	20	-	16 (-)	3 (-)
Pacchetti Claudio	2022	73	-	69 (-)	-
Perini Giulia	2022	1	-	1 (-)	-
Ravaglia Sabrina Maria	2025	66	21	20 (5)	1 (-)
Romani Alfredo	2020	12	-	10 (-)	-

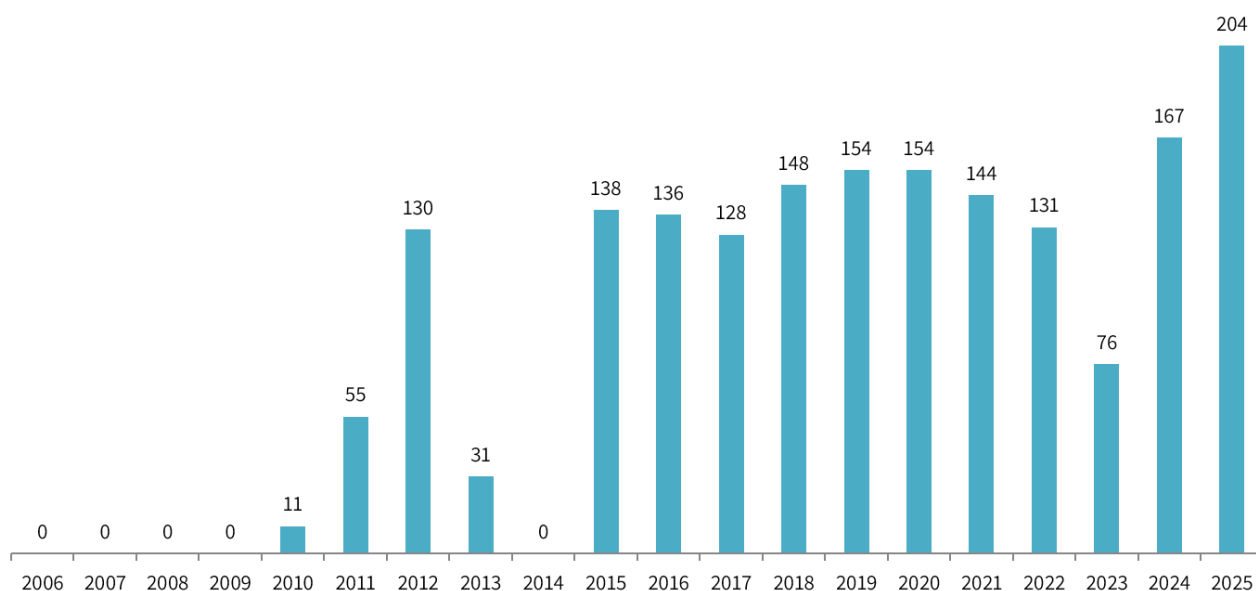
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Romaniello Romina	2025	2	1	1 (1)	-
Signorini Sabrina Giovanna	2024	30	-	-	-
Tartara Elena	2018	-	-	1 (-)	-
Terzaghi Michele	2025	30	1	59 (1)	-
Vaghi Gloria	2025	11	6	1 (1)	-
Valentino Francesca	2025	11	7	7 (3)	-
Vegezzi Elisa	2025	34	19	11 (6)	-
Veggiotti Pierangelo	2017	125	-	204 (-)	-
Verri Annapia	2018	9	-	1 (-)	-
Zangaglia Roberta	2025	9	2	8 (2)	-
Totale		1.796	204	1.452 (114)	4 (-)

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) (1/6)

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

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I (ORPHA636; Neurofibromatosis type I)	16	8	8	6	6	10	14	1	0	41	21	20	15	1	58	23	21	15	1	58
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II (ORPHA637; Full NF2-related schwannomatosis)	2	0	2	0	0	28	8	28	20	36	29	9	29	20	37	34	14	34	20	47
	RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	1	0	1	0	100	58	0	58	58	58	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	5	4	1	80	20	27	19	14	13	62	28	19	16	13	64	36	21	34	13	65
	RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1	0	1	0	0	44	0	44	44	44	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG040	Albinismo (ORPHA55; Oculocutaneous albinism)	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio (ORPHA79178; Glucose transport disorder)	44	19	25	86	57	1	2	1	0	6	12	9	9	0	40	14	10	13	0	40
	RCG060	Galattosemia (SNE) (ORPHA352; Galactosemia)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RCG060	Glicogenosi tipo 1 (ORPHA364; Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency)	5	2	3	20	60	0	1	0	0	2	9	2	10	5	12	10	2	10	6	13
	RCG060	Glicogenosi tipo 2 (ORPHA365; Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	15	8	7	20	47	32	15	36	7	55	36	18	38	10	65	50	15	54	24	76
	RCG074	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE) (ORPHA42; Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	100	100	20	0	20	20	20	20	0	20	20	20	48	0	48	48	48
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE) (ORPHA156; Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency)	1	1	0	0	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	24	0	24	24	24
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE) (ORPHA157; Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)	4	3	1	0	0	5	4	3	1	12	7	5	6	1	14	9	5	9	3	14
	RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	1	1	0	0	0	63	0	63	63	63	65	0	65	65	65	64	0	64	64	64

8. (2/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	2	0	2	100	0	18	16	18	2	33	26	14	26	12	40	37	25	37	12	62
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	3	0	3	100	0	13	19	0	0	40	14	20	0	0	43	19	18	12	1	43
	RF0040	Reft sindrome di (ORPHA778; Reft syndrome)	13	0	13	46	46	1	2	0	0	9	7	10	3	0	40	10	11	4	1	40
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	26	12	14	58	42	3	8	0	0	39	9	9	6	0	41	15	10	13	2	41
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	5	5	0	60	40	0	0	0	0	0	7	11	1	0	29	9	10	4	2	29
	RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	28	15	13	50	4	51	17	50	6	74	54	18	56	8	82	57	16	57	9	82
	RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	39	16	23	92	38	63	8	63	44	81	65	8	65	44	82	67	8	67	47	82
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	8	1	7	88	13	26	20	26	0	49	39	19	45	6	57	42	17	48	11	60
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	338	187	151	67	24	65	11	66	14	87	66	11	67	22	88	66	11	68	23	88
	RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA33689; Primary lateral sclerosis)	12	5	7	33	33	62	12	62	46	82	65	12	64	48	83	65	12	65	48	83
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	60	32	28	92	48	3	4	2	0	20	7	7	6	0	28	13	10	11	1	46
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	11	7	4	100	27	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	5	1	0	15
	RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	30	20	10	97	30	33	17	28	10	74	35	17	29	11	76	41	19	37	14	83
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	59	33	26	85	36	68	5	68	54	79	70	5	70	55	84	71	4	71	57	85
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	71	50	21	69	13	57	17	61	2	85	59	17	63	2	85	60	16	63	5	87
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	6	3	3	17	33	41	22	36	14	79	41	22	36	15	79	42	22	36	15	80
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	4	2	2	100	25	48	6	46	42	57	53	13	47	43	75	55	12	50	45	76
	RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	2	2	0	50	50	49	21	49	28	69	50	21	50	29	70	56	15	56	41	71
	RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy- subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	4	2	2	0	0	51	10	50	37	65	65	9	68	50	74	65	9	68	50	74
	RF0370	Fahr malattia di (ORPHA1980; Bilateral striopallidodentate calcinosis)	2	1	1	0	0	65	11	65	54	75	68	14	68	54	81	68	14	68	54	81
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	2	0	2	0	0	62	7	62	55	69	64	7	64	57	70	64	7	64	57	70
	RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	5	0	5	100	0	51	12	49	35	71	52	12	50	36	73	52	12	51	36	73
	RFG010	Aicardi-Goutières sindrome di (ORPHA51; Aicardi-Goutières syndrome)	31	19	12	42	65	0	0	0	0	0	2	4	1	0	21	8	7	5	0	28
	RFG010	Alexander malattia di (ORPHA58; Alexander disease)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination) (ORPHA135; CACH syndrome)	2	2	0	0	50	1	1	1	0	1	11	10	11	1	20	17	3	17	14	20
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) (ORPHA139441; Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39

8. (3/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica (ORPHA512; Metachromatic leukodystrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RFG040	Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	5	2	3	40	0	8	2	8	5	12	10	3	9	6	16	10	3	9	6	16
	RFG040	Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	9	6	3	22	22	16	8	16	2	26	36	13	34	16	60	36	13	34	16	60
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	11	6	5	0	18	31	25	25	0	69	43	25	49	5	72	44	25	49	5	74
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	10	8	2	60	10	43	20	45	2	68	49	16	50	20	72	49	16	50	20	72
	RFG040	Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	2	2	0	0	0	10	4	10	6	14	60	4	60	56	64	61	4	61	57	64
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	19	13	6	21	37	34	20	44	1	70	45	20	50	2	72	45	21	50	2	72
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	9	0	9	9	9
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	3	1	2	33	33	29	21	16	12	59	32	20	21	14	60	32	20	21	14	60
	RFG040	Sindrome tremore-ataxia X-fragile associata (ORPHA93256; Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)	1	1	0	0	0	68	0	68	68	68	71	0	71	71	71	71	0	71	71	71
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva (ORPHA2590; Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3
	RFG050	Atrofia muscolare spinale infantile X-linked (ORPHA1145; Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR) (ORPHA83330; Proximal spinal muscular atrophy type 1)	2	1	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	15
	RFG050	SMA tipo 2 (SNR) (ORPHA83418; Proximal spinal muscular atrophy type 2)	10	8	2	70	20	1	3	0	0	10	2	3	1	0	11	11	13	7	0	45
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	7	3	4	71	29	4	5	2	0	14	8	8	5	2	25	14	9	16	2	27
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	62	30	32	6	18	22	21	13	0	77	34	23	36	1	78	35	22	38	3	78
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	5	4	1	0	20	22	26	11	6	74	41	22	44	14	76	41	22	45	14	76
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria (ORPHA140471; Hereditary sensory and autonomic neuropathy)	1	1	0	100	100	51	0	51	51	51	59	0	59	59	59	61	0	61	61	61
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	10	3	7	0	0	49	21	52	8	74	57	23	64	9	83	58	22	64	15	84
	RFG060	Neuropatia tomaculare (ORPHA640; Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies)	19	5	14	0	11	28	18	18	5	62	33	19	24	12	69	33	19	24	13	69
	RFG070	Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	8	5	3	13	50	24	25	15	0	66	34	26	41	1	68	37	23	41	2	68
	RFG070	Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	3	2	1	0	0	33	23	48	1	50	46	23	61	14	63	56	9	61	44	63

8. (4/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	11	7	4	18	36	5	9	0	0	23	12	13	6	0	38	17	11	14	3	38
	RFG070	Miopatia minicore/multi-minicore (ORPHA598; Multiminicore myopathy)	6	4	2	33	17	3	4	1	0	12	15	12	10	4	38	19	10	19	7	39
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	4	1	3	0	0	47	16	45	26	70	53	13	51	37	71	54	15	51	37	78
	RFG070	Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	2	0	2	0	0	1	1	1	0	1	5	5	5	0	10	8	8	8	0	16
	RFG080	Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	9	4	5	22	11	4	9	0	0	28	7	9	6	0	29	15	10	11	0	34
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	14	9	5	29	7	31	24	30	0	62	37	24	44	3	72	41	22	44	11	81
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	26	26	0	73	15	4	3	4	0	10	5	4	4	0	16	12	7	10	0	32
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	54	54	0	87	15	2	2	2	0	9	4	3	4	0	11	9	6	8	0	23
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	4	3	1	25	0	16	16	10	2	42	18	16	12	3	45	25	17	25	3	47
	RFG080	Distrofia muscolare distale (ORPHA599; Distal myopathy)	2	0	2	0	0	15	4	15	11	19	16	3	16	13	19	16	3	16	13	19
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	13	8	5	0	23	20	12	22	0	40	32	14	27	12	55	35	17	28	12	73
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea (ORPHA270; Oculopharyngeal muscular dystrophy)	6	3	3	0	0	64	9	60	52	77	71	9	71	59	82	71	9	71	59	82
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	26	10	16	0	0	27	17	25	0	54	31	18	31	0	65	35	17	36	11	66
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) (ORPHA606; Proximal myotonic myopathy)	7	4	3	0	0	37	19	38	0	63	46	13	48	22	64	46	12	48	24	64
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	6	3	3	67	17	8	8	4	0	23	18	11	16	3	35	30	15	27	15	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	1	1	0	100	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	27	0	27	27	27
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg (ORPHA684; Paramyotonia congenita of Von Eulenburg)	7	2	5	0	0	8	4	9	1	12	21	16	16	4	51	25	21	16	4	64
	RFG101	Miastenia gravis (ORPHA589; Myasthenia gravis)	144	83	61	81	13	56	19	60	2	90	57	19	61	2	91	60	17	64	9	93
	RFG101	Sindrome miastenica congenita (ORPHA590; Congenital myasthenic syndrome)	2	1	1	100	0	1	1	1	0	1	9	1	9	8	10	9	1	9	8	10
	RFG101	Susac syndrome (ORPHA838; Susac syndrome)	3	1	2	100	33	28	14	27	12	46	30	15	29	12	49	32	13	29	17	49
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	16	13	3	0	63	0	0	0	0	1	4	7	1	0	23	10	8	8	1	23
	RFG110	Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	4	2	2	0	25	1	1	1	0	1	5	3	4	2	11	8	3	7	5	11
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG110	Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	4	1	3	0	0	9	3	9	5	14	27	18	22	10	55	29	17	25	12	55
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	7	0	7	7	7	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39
	RFG110	Stargardt malattia di (ORPHA827; Stargardt disease)	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RFG110	Usher syndrome di (ORPHA886; Usher syndrome)	2	1	1	0	0	3	3	3	0	6	43	4	43	39	46	43	4	43	39	46

8. (5/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG160	Distonie primarie	14	8	6	43	7	38	21	45	2	67	47	16	54	12	67	48	16	54	12	68
	RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	2	1	1	50	0	65	5	65	60	69	66	5	66	61	70	65	4	65	61	69
	RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	1	0	1	0	0	73	0	73	73	73	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77
	RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	2	0	2	50	0	20	3	20	17	23	21	4	21	17	24	40	15	40	25	55
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	19	4	15	5	16	24	16	18	0	64	27	15	18	9	64	30	14	31	12	65
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	5	1	4	80	40	0	0	0	0	1	2	3	0	0	8	10	3	11	5	13
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	19	11	8	5	63	2	6	0	0	25	5	6	3	0	25	10	6	9	3	25
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	4	3	1	50	25	1	1	0	0	2	14	15	8	0	39	14	15	8	1	39
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3
	RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	2	2	0	0	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	16	4	16	12	19
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	2	2	0	50	50	15	11	15	4	26	23	17	23	6	39	27	12	27	15	39
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	1	0	1	0	100	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	2	1	1	50	50	10	4	10	6	13	17	4	17	13	21	38	10	38	28	48
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	47	0	47	47	47
	RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	30	0	30	30	30
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	1	1	0	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	13	0	13	13	13
	RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	40	16	24	20	28	5	10	0	0	47	9	15	0	0	55	20	13	17	0	55
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	5	0	5	5	5	14	0	14	14	14
	RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	10	10	10	0	20
	RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	4	1	3	0	25	4	6	0	0	15	11	10	10	0	23	14	7	15	3	23
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	4	2	2	0	0	0	0	0	0	1	24	18	25	1	44	24	19	26	1	44
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	6	3	3	17	33	0	0	0	0	1	8	13	3	1	38	12	15	3	1	40
	RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	2	1	1	0	50	25	25	25	0	50	27	27	27	0	54	27	27	27	0	54
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	13	12	1	0	8	12	21	0	0	66	19	23	5	0	67	21	23	8	1	70
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	6	3	3	17	33	3	1	3	1	4	8	2	8	5	11	10	3	11	5	14
	RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15

8. (6/6)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	5	8	3	12	16	13	16	3	29
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	60	30	30	13	15	1	2	1	0	13	15	15	10	0	65	15	15	10	1	65
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	141	67	74	9	16	1	4	1	0	33	18	14	15	0	67	18	14	15	0	67
	RNG200	Cowden malattia di (ORPHA201; Cowden syndrome)	4	2	2	0	50	23	17	17	6	50	35	19	35	15	56	35	19	35	15	56
	Totale Schede di Diagnosi		1.796																			

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

CORRISPONDENTI SCHEDE, PIANI TERAPEUTICI E PIANI RIABILITATIVI INDIVIDUALI

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Inserite e Validate	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT Inseriti e Validati	PT Attivi (*)	PRI Inseriti e Validati	PRI Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	18	1	1	-	-	-
RC0110	Crioglobulinemia mista (ORPHA91138; Cryoglobulinemic vasculitis)	1	-	-	-	-	-
RC0150	Wilson malattia di (ORPHA905; Wilson disease)	5	-	10	-	-	-
RC0210	Behçet malattia di (ORPHA117; Behçet disease)	1	-	-	-	-	-
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	2	-	-	-	-	-
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	65	4	155	1	1	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	6	-	1	1	-	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	-	-	-	-	-	-
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	-	-	-	-	-	-
RCG130	Amiloidosi sistemiche (ORPHA69; Amyloidosis)	1	-	-	-	-	-
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	-	-	-	-	-	-
RF0010	Alpers malattia di (ORPHA726; Alpers-Huttenlocher syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	2	-	6	-	-	-
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	3	-	5	-	-	-
RF0040	Rett sindrome di (ORPHA778; Rett syndrome)	13	1	12	1	-	-
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva (ORPHA98261; Progressive myoclonic epilepsy)	26	-	32	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	5	-	3	-	-	-
RF0070	Mioclono essenziale ereditario (ORPHA36899; Myoclonus-dystonia syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	28	4	14	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 (*)
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	39	1	36	-	-	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	8	-	16	-	-	-
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	338	38	273	42	-	-
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	12	1	4	1	-	-
RF0111	Schilder malattia di (ORPHA59298; Schilder disease)	-	-	-	-	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	60	-	88	-	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	11	-	26	-	-	-
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	30	1	60	-	-	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	59	6	50	3	-	-
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	71	8	59	6	-	-
RF0181	Neuropatia motoria multifocale (ORPHA641; Multifocal motor neuropathy)	-	-	-	-	-	-
RF0182	Lewis Sumner sindrome di (ORPHA48162; Lewis-Sumner syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	6	2	2	-	-	-
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di (ORPHA43393; Lambert-Eaton myasthenic syndrome)	4	-	14	1	-	-
RF0220	Behr sindrome di (ORPHA1239; Behr syndrome)	-	-	-	-	-	-
RF0300	Atrofia ottica di Leber (ORPHA104; Leber hereditary optic neuropathy)	2	-	4	-	-	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	4	1	-	-	-	-
RF0350	Emicrania emiplegica familiare (ORPHA569; Familial or sporadic hemiplegic migraine)	-	-	-	-	-	-
RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
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 neurossensoriale (ORPHA97229; Riboflavin transporter deficiency)	2	2	-	-	-	-
RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	5	2	5	2	-	-
RFG010	Leucodistrofie	36	-	19	-	3	-
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi (ORPHA216; Neuronal ceroid lipofuscinosis)	-	-	-	-	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	62	14	24	1	-	-
RFG050	Atrofie muscolari spinali	21	-	41	3	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	98	21	5	1	-	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	34	11	6	-	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	128	8	239	18	-	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	47	5	14	1	-	-
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	149	23	141	23	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	29	3	-	-	-	-
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	-	-	-	-	-	-
RFG160	Distonie primarie	14	5	6	2	-	-
RG0080	Arterite a cellule giganti (ORPHA397; Giant cell arteritis)	2	-	1	-	-	-
RM0010	Dermatomiosite (ORPHA221; Dermatomyositis)	1	-	-	-	-	-
RM0020	Polimiosite (ORPHA732; Polymyositis)	2	-	1	-	-	-
RM0110	Miosite a corpi inclusi (ORPHA611; Inclusion body myositis)	-	-	-	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	19	4	1	-	-	-
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica (ORPHA199642ORPHA269528; Isolated congenital microcephaly Syndrome with microcephaly as a major feature)	5	-	5	-	-	-
RN0030	Agenesia cerebellare (ORPHA1398; Isolated cerebellar agenesis)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	19	3	1	1	-	-
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	4	1	8	-	-	-
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	-	1	-	-	-
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico (ORPHA98947; Coloboma of optic disc)	-	-	-	-	-	-
RN0130	Morning glory anomalia di (ORPHA35737; Morning glory disc anomaly)	2	-	-	-	-	-
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	2	1	1	1	-	-
RN0340	Adams-Oliver sindrome di (ORPHA974; Adams-Oliver Syndrome)	1	1	-	-	-	-
RN0430	Poland sindrome di (ORPHA2911; Poland syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN0650	Parry-Romberg sindrome di (ORPHA1214; Progressive hemifacial atrophy)	2	-	2	-	-	-
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat (ORPHA281; Monosomy 5p syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0680	Turner sindrome di (ORPHA881; Turner syndrome)	1	-	-	-	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	1	-	5	-	-	-
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	-	-	-	-	-	-
RN0750	Sclerosi tuberosa (ORPHA805; Tuberous sclerosis complex)	40	4	14	-	-	-
RN0770	Sturge-Weber sindrome di (ORPHA3205; Sturge-Weber syndrome)	1	-	1	-	-	-
RN0850	CHARGE associazione (ORPHA138; CHARGE syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN0860	Displasia setto-ottica (ORPHA3157; Septo-optic dysplasia spectrum)	4	-	-	-	-	-
RN1210	Smith-Magenis sindrome di (ORPHA819; Smith-Magenis syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	4	-	-	-	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	6	-	1	-	-	-
RN1310	Prader-Willi sindrome di (ORPHA739; Prader-Willi syndrome)	2	-	-	-	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	13	-	-	-	-	-
RN1400	Cockayne sindrome di (ORPHA191; Cockayne syndrome)	-	-	-	-	-	-
RN1490	Isaacs sindrome di (ORPHA84142; Isaacs syndrome)	-	-	-	-	-	-

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 (*)
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	6	1	1	-	-	-
RN1580	Norrie malattia di (ORPHA649; Norrie disease)	1	-	-	-	-	-
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	2	1	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	60	4	11	-	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	141	20	27	2	-	-
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	-	-	-	-	-	-
RNG200	Amartomatosi multiple	4	2	-	-	-	-
RP0060	Kernittero (ORPHA415286; Bilirubin encephalopathy)	-	-	-	-	-	-
Totale		1.796	204	1.452	112	4	-

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

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

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

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RBG010	Neurofibromatosi	1	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	1	-
RF0080	Corea di Huntington (ORPHA399; Huntington disease)	3	1
RF0081	Atrofia multisistemica (ORPHA102; Multiple system atrophy)	2	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	5	2
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica (ORPHA803; Amyotrophic lateral sclerosis)	46	6
RF0110	Sclerosi laterale primaria (ORPHA35689; Primary lateral sclerosis)	2	1
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	5	1
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	2	-
RF0150	Narcolessia (ORPHA619284; Narcolepsy)	9	-
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva (ORPHA683; Progressive supranuclear palsy)	10	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante (ORPHA2932; Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)	3	1
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) (ORPHA2103; Guillain-Barré syndrome)	1	-
RF0310	CADASIL (ORPHA136; Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy)	2	2
RF0411	Sindrome della persona rigida (ORPHA443192; Classic stiff person syndrome)	1	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	7	1
RFG060	Neuropatie ereditarie	6	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	1	-
RFG080	Distrofie muscolari	2	-
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	4	1

Codice di Esenzione	Patologia	Esenzioni al 31.12.2025	Di cui attestate nel 2025
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	23	1
RFG160	Distonie primarie	10	4
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	3	1
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di (ORPHA98249; Ehlers-Danlos syndrome)	1	1
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di (ORPHA98818; Landau-Kleffner syndrome)	1	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	1	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	5	2
Totale		157	26

Registro Lombardo Malattie Rare

Rapporto al 31 Dicembre 2025

IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di
Pavia

NOTE

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

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

STORIA DELLE REVISIONI

Prima redazione: Luglio 2026

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche