

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

**IRCCS Eugenio Medea –
Associazione La Nostra Famiglia –
Polo di Bosisio Parini**

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	3
2. REFERENTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO	5
3. ASSETTO DEL CENTRO DI RIFERIMENTO AGGIORNATO ALLA DGR XII/5056 DEL 29.09.2025.....	6
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	10
7. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI INSERITE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI	11
8. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO	12
9. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL CENTRO È O È STATO DI RIFERIMENTO	16
10. ULTERIORI CERTIFICAZIONI AI FINI DELL'ESENZIONE RILASCIATE DAL CENTRO DI RIFERIMENTO	18

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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

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

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

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

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

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

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

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

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

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

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

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

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

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

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

D'Angelo Maria Grazia

grazia.dangelo@lanostrafamiglia.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

39. IRCCS Eugenio Medea – Associazione La Nostra Famiglia – Polo di Bosisio Parini		
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
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	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
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI
	RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
	RF0030	LEIGH MALATTIA DI
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	LEUCODISTROFIE
	RF0061	DRAVET SINDROME DI
	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI
	RF0140	WEST SINDROME DI
	RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE
	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
	RN0040	JOUBERT SINDROME DI
	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
	RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
	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)

39. IRCCS Eugenio Medea – Associazione La Nostra Famiglia – Polo di Bosisio Parini

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
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI

Totale Codici Esenzione Attribuiti: 33

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL CENTRO DI RIFERIMENTO

Schede di diagnosi inserite nel
Registro Lombardo Malattie Rare

865

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	7
	non convalidate ⁽³⁾	235
	validate ⁽⁴⁾	622

(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*

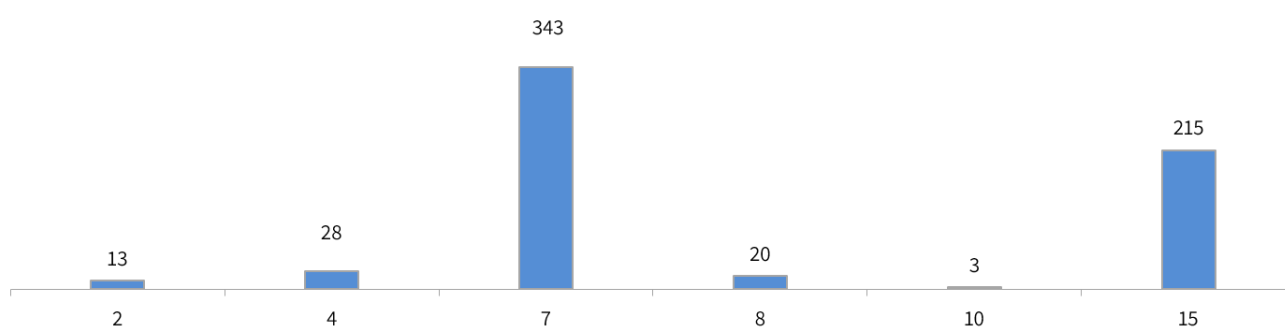
5. SPECIALISTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO CHE HANNO UTILIZZATO

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.

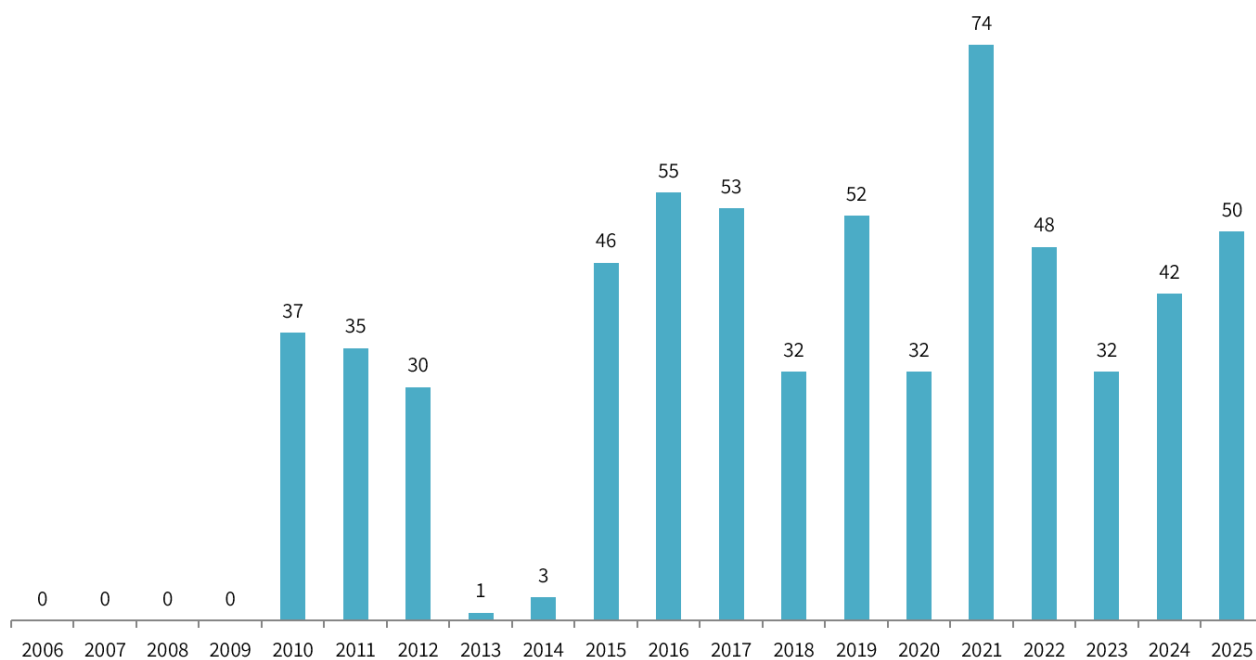
Cognome e Nome	Anno ultimo accesso RMR	Schede Inserite e Validate (N° totale)	Schede Inserite e Validate nel 2025	PT (PT attivi)	PRI (PRI attivi)
Borgatti Renato	2011	2	-	1 (-)	-
D'Angelo Maria Grazia Nadia	2025	257	8	428 (26)	9 (4)
Decio Alice	2025	19	3	11 (1)	-
Gandossini Sandra	2020	65	-	164 (-)	2 (-)
Grasso Rita	2011	21	-	2 (-)	-
Lavatelli Rossella	2025	7	3	14 (8)	-
Marelli Susan	2025	91	4	13 (-)	-
Minghetti Sara	2022	9	-	9 (-)	-
Pochintesta Simona Luigia	2013	3	-	-	-
Romaniello Romina	2022	76	-	43 (-)	-
Russo Annamaria	2022	2	-	19 (-)	1 (-)
Salati Roberto	2018	14	-	-	-
Tonelli Laura	2025	35	29	-	-
Zambrano Stefania	2025	4	1	10 (3)	-
Zanotta Nicoletta	2025	5	-	7 (1)	-
Zucca Claudio	2025	12	2	31 (9)	-
Totale		622	50	752 (48)	12 (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) (1/4)

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)	13	8	5	0	0	0	2	0	0	6	5	9	2	0	32	8	9	3	0	32
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE) (ORPHA26791; Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	1	0	1	100	0	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30	53	0	53	53	53
	RCG078	Miopatia mitocondriale a trasmissione materna (ORPHA254788; Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy)	2	2	0	100	0	55	10	55	45	65	57	11	57	46	68	71	7	71	64	77
	RCG081	Deficit del coenzima Q10 (ORPHA35656; Coenzyme Q10 deficiency)	2	1	1	50	0	16	14	16	2	29	23	13	23	10	35	33	23	33	10	55
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	18	0	18	18	18	27	0	27	27	27
	RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	4	0	4	100	0	6	6	4	0	16	15	9	15	3	27	24	12	23	12	40
	RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	2	0	100	0	0	0	0	0	0	24	23	24	1	47	41	11	41	30	51
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	35	0	35	35	35	63	0	63	63	63
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	16	4	12	100	19	5	6	2	0	19	12	11	8	1	39	20	14	16	4	59
	RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	3	3	0	67	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
	RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	3	2	1	67	0	1	1	0	0	3	4	5	2	0	11	14	10	14	1	26
	RF0410	Siringomiela-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	0	1	0	0	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13	25	0	25	25	25
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1) (ORPHA702; Pelizaeus-Merzbacher disease)	1	1	0	100	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RFG040	Atassia congenita	2	2	0	50	0	2	1	2	1	3	4	2	4	2	6	21	14	21	7	35
	RFG040	Atassia di Friedreich (ORPHA95; Friedreich ataxia)	16	12	4	100	25	11	6	10	3	22	16	9	13	3	37	26	12	23	11	52

8. (2/4)

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
	RFG040	Atassia episodica (ORPHA211062; Hereditary episodic ataxia)	1	0	1	0	0	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37	46	0	46	46	46
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay (ORPHA98; Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay)	4	3	1	100	0	14	6	16	5	20	57	15	65	31	66	60	16	69	31	70
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) (ORPHA99; Autosomal dominant cerebellar ataxia)	7	3	4	71	0	27	17	28	2	55	30	16	29	4	56	37	13	38	16	59
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica (ORPHA247234; Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology)	1	0	1	0	0	57	0	57	57	57	60	0	60	60	60	62	0	62	62	62
	RFG040	Atassia-Teleangectasia (ORPHA100; Ataxia-telangiectasia)	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	8	5	8	3	12	8	5	8	3	12
	RFG040	Karak sindrome di (NBIA2B) (ORPHA35069; Infantile neuroaxonal dystrophy)	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria (ORPHA685; Hereditary spastic paraplegia)	37	23	14	65	14	19	20	12	0	61	27	20	19	2	71	32	22	24	2	74
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	1	0	100	0	14	0	14	14	14	49	0	49	49	49	57	0	57	57	57
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 (ORPHA98920; Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
	RFG050	Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale (ORPHA431255; Scapuloperoneal spinal muscular atrophy)	1	1	0	100	0	19	0	19	19	19	36	0	36	36	36	47	0	47	47	47
	RFG050	Kennedy malattia di (ORPHA481; Kennedy disease)	1	1	0	100	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	79	0	79	79	79
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR) (ORPHA83419; Proximal spinal muscular atrophy type 3)	6	4	2	67	33	3	1	3	2	4	6	3	4	3	12	22	17	17	10	58
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria (ORPHA2901; Neuralgic amyotrophy)	1	1	0	100	100	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	20	0	20	20	20
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di (ORPHA166; Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy)	10	6	4	40	30	20	16	19	2	47	29	19	41	3	51	36	17	42	10	56
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria (ORPHA53739; Distal hereditary motor neuropathy)	2	1	1	100	50	3	1	3	2	3	12	2	12	10	13	22	3	22	19	24
	RFG070	Miopatia central core (ORPHA597; Central core disease)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	33	0	33	33	33	42	0	42	42	42
	RFG070	Miopatia centronucleare (ORPHA595; Centronuclear myopathy)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari (ORPHA2020; Congenital fiber-type disproportion myopathy)	9	5	4	78	11	14	19	4	0	61	29	18	23	4	64	37	20	33	4	69
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage) (ORPHA98909; Desminopathy)	2	2	0	50	50	17	17	17	0	33	29	7	29	22	36	37	15	37	22	52
	RFG070	Miopatia miofibrillare (X-linked centronuclear myopathy) (ORPHA596; X-linked centronuclear myopathy)	1	0	1	100	0	61	0	61	61	61	64	0	64	64	64	70	0	70	70	70
	RFG070	Miopatia nemalinica (ORPHA607; Nemaline myopathy)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RFG080	Distrofia muscolare congenita (ORPHA97242; Congenital muscular dystrophy)	12	3	9	83	8	1	1	0	0	4	5	4	4	1	12	14	6	15	3	21
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli (ORPHA263; Limb-girdle muscular dystrophy)	27	14	13	78	26	16	11	14	0	37	21	13	21	0	41	38	16	42	4	59
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker (ORPHA98895; Becker muscular dystrophy)	33	30	3	73	0	13	12	7	2	40	17	15	10	3	55	30	18	27	4	65
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne (ORPHA98896; Duchenne muscular dystrophy)	61	58	3	95	25	3	4	3	0	33	5	4	4	0	33	17	10	15	4	52
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss (ORPHA261; Emery-Dreifuss muscular dystrophy)	1	0	1	100	0	4	0	4	4	4	10	0	10	10	10	25	0	25	25	25

8. (3/4)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE) (ORPHA NUMBER; DISEASE OR GROUP OF DISEASES) ¹	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine) (ORPHA269; Facioscapulohumeral dystrophy)	18	7	11	56	0	21	17	14	2	51	27	16	21	8	56	40	19	36	8	66
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert) (ORPHA273; Steinert myotonic dystrophy)	47	22	25	72	2	22	17	19	0	74	27	16	24	1	74	42	14	43	15	74
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	2	2	0	0	0	10	4	10	6	14	24	9	24	15	33	27	7	27	20	34
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) (ORPHA614; Thomsen and Becker disease)	1	1	0	100	100	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11	30	0	30	30	30
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber (ORPHA65; Leber congenital amaurosis)	4	3	1	0	0	2	2	1	0	4	2	1	2	1	4	12	6	13	3	20
	RFG110	Distrofia dei coni (ORPHA1871; Progressive cone dystrophy)	2	0	2	0	0	7	6	7	1	12	11	7	11	4	17	25	11	25	14	35
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best (ORPHA1243; Best vitelliform macular dystrophy)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG110	Retinite pigmentosa (ORPHA791; Retinitis pigmentosa)	12	7	5	8	0	5	4	4	0	13	6	4	6	0	13	20	9	21	7	36
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RFG160	Distonie primarie	5	3	2	60	0	21	26	13	2	71	29	25	14	6	72	40	24	44	12	76
	RHG011	Ondine sindrome di (ORPHA661; Congenital central hypoventilation syndrome)	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	2	2	0	0	5	12	5	14	6	17
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	15	8	7	20	13	10	16	1	0	51	15	15	10	1	53	18	17	10	4	61
	RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	18	11	7	17	33	1	5	0	0	24	3	6	0	0	25	6	7	3	0	28
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	3	0	3	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	3	1	22
	RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	11	5	6	91	27	30	18	32	0	55	39	19	38	9	68	54	20	61	10	80
	RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	7	3	4	100	29	26	12	24	7	43	29	14	30	8	52	49	11	46	36	69
	RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	4	4	4	0	7	7	6	7	1	13
	RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	6	3	3	33	0	0	0	0	0	1	12	15	4	1	40	18	12	17	5	40
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	9	7	2	11	0	1	1	0	0	3	10	18	4	0	60	18	22	8	2	60
	RNG060	Displasia fibrosa (ORPHA249; Fibrous dysplasia of bone)	1	0	1	0	0	32	0	32	32	32	60	0	60	60	60	67	0	67	67	67
	RNG060	Osteogenesi imperfetta (ORPHA666; Osteogenesis imperfecta)	5	3	2	0	0	2	0	2	1	2	25	25	19	2	69	26	26	19	2	73
	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)	4	3	1	0	0	0	0	0	0	0	4	5	2	0	12	6	4	6	1	12
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	69	38	31	25	4	1	3	0	0	15	10	10	7	0	50	13	11	10	0	50
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	79	45	34	29	9	0	1	0	0	4	10	11	8	0	47	12	10	9	0	51
	RNG150	Agnesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata (ORPHA200 ; Isolated corpus callosum agenesis)	3	2	1	0	33	0	0	0	0	0	4	3	5	0	7	19	6	21	11	24

8. (4/4)

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
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di (ORPHA269570; Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature)	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	Totale Schede di Diagnosi		622																			

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	13	-	-	-	-	-
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	1	-	1	-	-	-
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	-	13	2	1	1
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	-	2	-	-	-
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di (ORPHA480; Kearns-Sayre syndrome)	1	-	3	-	-	-
RF0030	Leigh malattia di (ORPHA506; Leigh syndrome)	4	-	10	-	-	-
RF0061	Dravet sindrome di (ORPHA33069; Dravet syndrome)	2	-	2	-	-	-
RF0090	Distonia di torsione idiopatica (ORPHA256; Early-onset generalized limb-onset dystonia)	1	1	1	1	-	-
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di (ORPHA2382; Lennox-Gastaut syndrome)	16	3	34	8	-	-
RF0140	West sindrome di (ORPHA697160; Infantile epileptic spasms syndrome)	3	-	2	-	-	-
RF0360	Emiplegia alternante (ORPHA209978; Alternating hemiplegia)	3	1	8	1	-	-
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) (ORPHA3280; Syringomyelia)	1	-	-	-	-	-
RFG010	Leucodistrofie	1	1	1	1	-	-
RFG040	Malattie spinocerebellari	72	4	129	8	2	1
RFG050	Atrofie muscolari spinali	9	2	10	2	-	-
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	-	23	2	-	-
RFG070	Miopatie congenite ereditarie (ORPHA97245; Congenital myopathy)	15	2	16	3	-	-
RFG080	Distrofie muscolari	152	4	267	7	8	1
RFG090	Distrofie miotoniche (ORPHA206647; Myotonic dystrophy)	50	-	70	1	-	-
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	20	-	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 (*)
RFG160	Distonie primarie	5	-	8	-	-	-
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	3	-	6	-	-	-
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	15	2	3	1	1	1
RN0040	Joubert sindrome di (ORPHA475; Isolated Joubert syndrome)	18	-	3	-	-	-
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica (ORPHA48471; Lissencephaly)	3	-	3	-	-	-
RN0710	MELAS sindrome (ORPHA550; MELAS)	11	1	42	2	-	-
RN0720	MERRF sindrome (ORPHA551; MERRF)	7	-	30	1	-	-
RN1270	Williams sindrome di (ORPHA904; Williams syndrome)	2	-	1	-	-	-
RN1300	Angelman sindrome di (ORPHA72; Angelman syndrome)	6	-	2	-	-	-
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile (ORPHA908; Fragile X syndrome)	9	1	1	-	-	-
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	6	-	-	-	-	-
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)	4	-	-	-	-	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	69	8	26	3	-	-
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	79	20	34	2	-	-
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	-	-	-	-	-	-
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica (ORPHA200 ORPHA269573; Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature)	4	-	-	-	-	-
Totale		622	50	752	45	12	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
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	2	-
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	5	-
Totale		7	-

Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2025

IRCCS Eugenio Medea – Fondazione La Nostra Famiglia – Polo di Bosisio
Parini

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