

Supplemento ordinario n. 1 al «Bollettino Ufficiale» - serie generale - n. 57 del 14 dicembre 2011

Spedizione in abbonamento postale
Art. 2, comma 20/c, legge 662/96 - Fil. di Potenza

REPUBBLICA ITALIANA

BOLLETTINO UFFICIALE DELLA



Regione Umbria

PARTI PRIMA e SECONDA

PERUGIA - 14 dicembre 2011

*Prezzo € 2,85
(IVA compresa)*

DIREZIONE REDAZIONE E AMMINISTRAZIONE PRESSO PRESIDENZA DELLA GIUNTA REGIONALE - PERUGIA

PARTE PRIMA

Sezione II

ATTI DELLA REGIONE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 17 ottobre 2011, n. **1192.**

Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR n. 205 del 10 febbraio 2005.

PARTE PRIMA

Sezione II

ATTI DELLA REGIONE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE
17 ottobre 2011, n. 1192.

Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR n. 205 del 10 febbraio 2005.

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il documento istruttorio concernente l'argomento in oggetto e la conseguente proposta dell'assessore Franco Tomassoni;

Preso atto:

a) del parere favorevole di regolarità tecnica e amministrativa reso dal responsabile del procedimento;

b) del parere favorevole sotto il profilo della legittimità espresso dal dirigente competente;

c) della dichiarazione del dirigente medesimo che l'atto non comporta oneri a carico del bilancio regionale;

d) del parere favorevole del direttore in merito alla coerenza dell'atto proposto con gli indirizzi e gli obiettivi assegnati alla Direzione stessa;

Visto l'art. 8-sexies, comma 2, lett. d) del decreto legislativo 19 giugno 1999, n. 229 relativo alla definizione, da parte delle Regioni, delle funzioni assistenziali nell'ambito delle malattie rare;

Richiamato il D.P.C.M. del 29 novembre 2001, concernente la "Definizione dei livelli essenziali di assistenza" che riporta all'all. 1 un paragrafo riferito a "Soggetti malattie rare";

Visto il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 che, all'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5 prevede l'emaneazione del regolamento del Ministero della Sanità sull'individuazione delle malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria e l'individuazione di specifiche forme di tutela garantite ai soggetti affetti da patologie rare, con particolare riguardo alla disponibilità di farmaci orfani ed all'organizzazione dell'erogazione delle prestazioni di assistenza;

Visto il decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 e s.m.i. che all'art. 2 richiede alle Regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti e con cui è stato approvato il regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare;

Richiamata la DCR 23 luglio 2003, n. 314 del PSR 2003/2005, che prevedeva la designazione dei presidi regionali per le malattie rare;

Considerato che il Piano Sanitario Nazionale 2006/2008 annovera, fra le priorità dell'azione del Servizio Sanitario Nazionale, il potenziamento dei sistemi integrati di reti a livello nazionale e sovraregionale con specifico riferimento alle Malattie Rare;

Visto l'accordo del 10 maggio 2007 della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, relativo

al riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovra-regionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare (p. 6B - Repertorio Atti n. 103/CSR);

Richiamate le deliberazioni di Giunta regionale n. 1840/2007, n. 1841/2007, n. 721/2008, n. 727/2009, n. 790/2009 e n. 1204/10, concernenti i progetti attuativi del Piano sanitario nazionale 2006-2008 tra cui era presente la linea progettuale relativa alle Malattie rare;

Considerata la DGR n. 664 del 20 giugno 2011 in cui viene deliberato il percorso assistenziale e riabilitativo della persona con SLA;

Vista la deliberazione del Consiglio regionale 28 aprile 2009, n. 298, che ha approvato il "Piano sanitario regionale - 2009/2011";

Considerato che il Piano sanitario regionale si pone come obiettivo la riorganizzazione dei servizi sanitari regionali secondo un modello di reti integrate;

Richiamata la DGR n. 1270 del 14 settembre 2009 con cui si approvava il documento recante "Linee di indirizzo per l'attivazione e l'organizzazione della Rete regionale per la prevenzione la sorveglianza la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 e s.m.i. nella regione Umbria;

Visto che con la richiamata DGR n. 1270/09 veniva costituito presso la Direzione regionale Sanità e servizi sociali, anche il "Centro di coordinamento regionale" (Coordinamento) per le malattie rare;

Vista la propria deliberazione n. 395/2004 con cui veniva effettuata una "Prima individuazione dei presidi di riferimento regionale per le malattie rare di cui al D.M. 279/2001";

Richiamata la propria deliberazione n. 205 del 10 febbraio 2005 con cui venivano individuati ulteriori Presidi di riferimento per le malattie rare;

Ritenuto opportuno procedere ad una revisione della richiamata deliberazione n. 205 del 10 febbraio 2005, poiché la stessa necessità di integrazioni è emersa dal confronto in seno al Coordinamento regionale per le malattie rare;

Tenuto conto della documentazione e delle ulteriori attestazioni fornite dalle Direzioni sanitarie aziendali;

Vista l'analisi e gli approfondimenti compiuti dal Coordinamento regionale per le malattie rare in seguito alla documentazione prodotta dalle Aziende sanitarie che ha determinato:

a) l'individuazione di un ulteriore blocco di presidi che costituiscono la rete di riferimento regionale per la malattia di interesse e per i quali è stata prodotta idonea documentazione in ordine al possesso dei requisiti secondo il D.M. 279 del 2001;

b) una revisione ed integrazione delle malattie e/o dei gruppi di malattie rare trattate presso tali presidi di cui all'elenco delle malattie rare (art. 4, all. 1) stabilito dal Ministero della Salute con decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279;

Vista la legge regionale 1 febbraio 2005, n. 2 e la normativa attuativa della stessa;

Visto il regolamento interno di questa Giunta;
A voti unanimi espressi nei modi di legge,

DELIBERA

- 1) di fare proprio il documento istruttorio e la conseguente proposta dell'assessore, corredati dei pareri prescritti dal regolamento interno della Giunta, che si allegano alla presente deliberazione, quale parte integrante e sostanziale, rinviando alle motivazioni in essi contenute;
- 2) di approvare l'*allegato A*, che è parte integrale e sostanziale del presente atto, "Rete dei Presidi per le malattie rare previste nel DM n. 279/01", di cui alla DGR n. 1270/09, che riporta, per ogni malattia rara, l'elenco dei Presidi della rete e le relative strutture ove tali patologie (m. rare) vengono trattate;
- 3) di considerare tali Presidi contenuti nell'*allegato A*, quali Presidi di riferimento ai fini della certificazione per il rilascio dell'attestato di esenzione;
- 4) di abrogare la DGR n. 205 del 10 febbraio 2005 che viene sostituita dalla presente;
- 5) di disporre la pubblicazione del presente atto nel *Bollettino Ufficiale* della Regione Umbria.

La Presidente
MARINI

(su proposta dell'assessore Tomassoni)

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Oggetto: Individuazione dei Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al DM 279/2001 e contestuale abrogazione della DGR n. 205 del 10 febbraio 2005.

Ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sono considerate rare le malattie che colpiscono non più di cinque individui su diecimila nell'Unione europea.

Con il D.M. 18 maggio 2001, n. 279, emanato in attuazione dell'art. 5, comma 1, lettera b) del D.Lgs. 29 aprile 1998, n. 124, l'ISSN prevede l'istituzione di una rete nazionale dedicata alle malattie rare che vengono inserite in uno specifico elenco allegato al regolamento del D.M. medesimo. Mediante tale rete si debbono sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi ed alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, e ridurre l'onere che grava sui malati e sulle famiglie.

Il decreto 279/2001 e s.m.i., all'art. 2, inoltre, richiede alle Regioni di individuare i presidi di riferimento della rete in possesso di precisi requisiti che dovranno assicurare, come specificato nel successivo art. 5, l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa di tutte le prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali

di assistenza, efficaci ed appropriate per la diagnosi, il trattamento, il monitoraggio dell'evoluzione della malattia e la prevenzione degli aggravamenti, compreso le prestazioni riabilitative e di assistenza protesica e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

Nell'ambito di quanto prevede il D.M. 279/2001, la Regione Umbria, a suo tempo, con propri atti deliberativi - D.G.R. 395/2004 e D.G.R. 205/2005 - ha individuato strutture o unità operative di riferimento per 81 malattie rare presso l'Azienda ospedaliera di Perugia, l'Azienda ospedaliera di Terni ed il Presidio ospedaliero di Foligno.

Sulla base di quanto previsto dal D.M. 279/2001 e alla luce degli sviluppi avvenuti a livello locale e nazionale (v. accordo del 10 maggio 2007 della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano) e in sede di coordinamento interregionale in sanità, riguardanti l'organizzazione della rete delle malattie rare, la Regione ha altresì, con **DGR n. 1270 del 14 settembre 2009, dettato le "Linee di indirizzo, la istituzione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e successive modificazioni".**

In seguito a tale DGR 1270/09, in accordo con le Aziende sanitarie e al fine di aggiornare ed integrare i Presidi già individuati da precedenti atti di Giunta prima richiamati, si è stabilito di operare una ulteriore ricognizione dei *Presidi regionali specializzati nella presa in carico delle specifiche patologie*, le loro caratteristiche organizzative e funzionali, i rispettivi volumi di attività e le modalità operative per la certificazione di patologia rara al fine di:

- procedere, per le patologie di propria competenza, alla mappatura dei Presidi di riferimento regionale per le malattie rare onde *provvedere ad un aggiornamento della DGR n. 205/2005*;

- stabilire quali sono i Presidi regionali di riferimento per le malattie rare nella ns. Regione che, alla luce dei punti precedenti, costituiranno la rete regionale di malattie rare come sopra specificato.

Il "*Centro di coordinamento regionale*" (Coordinamento) ha condotto pertanto, con la collaborazione delle Aziende sanitarie della regione, un complesso lavoro di ricognizione delle strutture esistenti, verificando il possesso di requisiti definiti dal DM 279/2001.

L'attenta analisi e monitoraggio effettuati a livello regionale ha permesso di individuare gli attuali Presidi di riferimento regionali per alcune malattie rare secondo il D.M. 18 maggio 2001, n. 279.

I Presidi così individuati e che faranno parte della rete regionale di malattie rare debbono essere considerati come un aggiornamento ed integrazione di quelli elencati nella DGR 205 del 2005.

Pertanto per quanto sopra detto si propone di:

Omissis

(Vedasi dispositivo deliberazione)

Presidi di Riferimento Regionale per le Malattie Rare di cui al D.M. 279/2001

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RA0010	MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	HANSEN MALATTIA DI			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Malattie infettive
RA0020		WHIPPLE MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE	A.O. Perugia	• Malattie infettive
RA0030		LYME MALATTIA DI			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Malattie infettive
RB0010	TUMORI	WILMS TUMORE DI		NEFROBLASTOMA	A.O. Perugia	Oncoematologia pediatrica
					ASL 1	• Oculistica - presidio di Città di Castello
RB0020		RETINOBLASTOMA			A.O. Terni	• Oculistica
					ASL 1	• Oculistica - presidio di Città di Castello
					A.O. Perugia	• Oncoematologia pediatrica
RB0030		CRONKHTE-CANADA MALATTIA				
RB0040		GARDNER SINDROME DI			ASL 2	• Chirurgia - presidio di Assisi e della Media Valle del Tevere
						• Chirurgia - presidio di Castiglione del Lago
RB0050		POLIPOSI FAMILIARE			ASL 2	• Chirurgia - presidio della Media Valle del Tevere
RB0060		LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE	A.O. Perugia	• Pneumologia
RBG010	NEUROFIBROMATOSI			A.O. Terni	• Oculistica • Dermatologia • Dipartimento di Neuroscienze • Neonatologia	
				A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Centro di riferimento regionale per la genetica medica	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RC0010	MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE E DELLA NUTRIZIONE DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI	DEFICIENZA DI ACTH			A.O. Terni	• Endocrinologia
					A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RC0020		KALLMANN SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA	A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RCG010		IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	BARTTER SINDROME DI oppure CONN SINDROME		A.O. Terni	• Reumatologia • Endocrinologia
					A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RCG020		SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA		ASL 4	• Pediatria - presidio di Narni
					A.O. Terni	• Endocrinologia
					A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Clinica pediatrica • Neonatologia • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RC0030		REIFENSTEIN SINDROME DI		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RCG030		POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT SINDROME DI	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II	A.O. Perugia	• Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
				A.O. Terni	• Endocrinologia	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA			ASL 4	• Pediatria - presidio di Narni	
				A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Clinica pediatrica	
RC0050		LEPRECAUNISMO		DONHOUE SINDROME DI		

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RC0060	MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE E DELLA NUTRIZIONE DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI	<i>WERNER SINDROME DI</i>					
RC0070		<i>DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO</i>		<i>ACRODERMATITE ENTEROPATICA</i>	A.O. Terni	• Dermatologia	
RCG040		<i>DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</i>	<i>CISTINOSI</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
			<i>HARTNUP MALATTIA DI</i>				
			<i>ALBINISMO</i>			A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>ALCAPTONURIA</i>				
			<i>IPERVALINEMIA</i>				
			<i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPA DI ACERO</i>				
			<i>OMOCISTINURIA</i>			A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA</i>				
			<i>IPERISTIDINEMIA</i>				
			<i>ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE</i>				
RCG050		<i>DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA</i>	<i>CITRULLINEMIA</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
			<i>IPERAMMONIEMIA EREDITARIA</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RCG060	MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE E DELLA NUTRIZIONE DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI	<i>DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito</i>	<i>GLICOGENOSI</i>		A.O. Perugia	• Clinica pediatrica	
			<i>GALATTOSEMIA</i>				
			<i>FRUTTOSEMIA</i>				
			<i>MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO</i>				
RCG070		<i>ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: -- Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.</i>	<i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa</i>			A.O. Perugia	• Medicina Interna Angiologia e Malattie dell'Arteriosclerosi
			<i>DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA</i>				
			<i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb</i>				
			<i>IPOBETALIPOPROTEINEMIA</i>				
			<i>ABETALIPOPROTEINEMIA</i>	<i>BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI</i>			
			<i>TANGIER MALATTIA DI</i>	<i>DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA</i>	A.O. Perugia	• Medicina Interna Angiologia e Malattie dell'Arteriosclerosi	
			<i>DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI</i>				
			<i>IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE</i>				
			<i>XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA</i>				
	<i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI</i>						

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RC0080	MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE E DELLA NUTRIZIONE DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI	<i>LIPODISTROFIA TOTALE</i>				
RCG080		<i>DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI</i>	<i>FABRY MALATTIA DI</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Centro di riferimento Regionale per la genetica medica • Nefrologia
			<i>GAUCHER MALATTIA DI</i>		A.O. Terni	• Oncoematologia
					ASL 1	• Pediatria - presidio di Città di Castello
			<i>NIEMANN PICK MALATTIA DI</i>		A.O. Perugia	• Centro di riferimento Regionale per la genetica medica
RCG090		<i>MUCOLIPIDOSI</i>			A.O. Perugia	• Centro di riferimento Regionale per la genetica medica
RC0090		<i>DERCUM MALATTIA DI</i>		<i>ADIPOSI DOLOROSA</i>		
RC0100		<i>FARBER MALATTIA DI</i>		<i>DEFICIENZA DI CERAMIDAS</i>		
RC0110		<i>CRIOGLOBULINEMIA MISTA</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Nefrologia
RC0120		<i>ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA</i>				
RC0130		<i>ATRANSFERRINEMIA CONGENITA</i>				
RC0140		<i>WALDMANN MALATTIA DI</i>				
RCG100		<i>ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO</i>	<i>EMOCROMATOSI EREDITARIA</i>	<i>EMOCROMATOSI FAMILIARE</i>	A.O. Perugia	• Clinica Pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
					A.O. Terni	• Epatologia • Gastroenterologia
		<i>SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RC0150	MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE E DELLA NUTRIZIONE DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI	<i>WILSON MALATTIA DI</i>		<i>DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica Pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Endocrinologia
RC0160		<i>IPOFOSFATASIA</i>		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RC0170		<i>RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RCG110		<i>PORFIRIE</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RCG120		<i>DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E PIRIMIDINE</i>	<i>LESCH-NYHAN MALATTIA DI XANTINURIA</i>			
RCG130		<i>AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Nefrologia •
RC0180		<i>CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI</i>				
RCG140		<i>MUCOPOLISACCARIDOSI</i>	<i>HUNTER SINDROME DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica
			<i>HURLER SINDROME DI</i>			
			<i>MARTEAUX-LAMY SINDROME DI</i>			
			<i>MORQUIO MALATTIA DI</i>			
			<i>SANFILIPPO SINDROME DI</i>			
			<i>SCHEIE SINDROME DI</i>			
RC0190		<i>ANGIOEDEMA EREDITARIO</i>	<i>EDEMA AGIONEUROTICO EREDITARIO</i>		A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
					A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RC0200		<i>CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Pneumologia •
RCG150		<i>ISTIOCITOSI CRONICHE</i>	<i>ISTIOCITOSI X</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Pneumologia
RCG160		<i>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</i>	<i>AGAMMAGLOBULINEMIA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Oncoematologia pediatrica
			<i>DI GEORGE SINDROME DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Oncoematologia pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica pediatrica
			<i>NEZELOF SINDROME DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Oncoematologia pediatrica
RC0210	<i>BEHÇET MALATTIA DI</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica • Dermatologia 	
				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RDG010	MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	<i>ANEMIE EREDITARIE</i>	<i>SFEROCITOSI EREDITARIA</i>		A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
			<i>FAVISMO</i>		A.O. Terni	• Pediatria • Ematologia
					A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Ematologia
			<i>TALASSEMIE</i>		A.O. Terni	• Pediatria • Ematologia
					A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Ematologia
			<i>ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI</i>		A.O. Terni	• Pediatria • Ematologia
					A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Ematologia
			<i>BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI</i>	<i>ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA</i>	A.O. Perugia	• Ematologia
<i>FANCONI ANEMIA DI</i>	<i>PANCITOPENIA DI FANCONI</i>	A.O. Perugia	• Ematologia			
	<i>ANEMIE SIDEROBLASTICHE</i>		A.O. Perugia	• Ematologia		
RD0010		<i>SINDROME EMOLITICO UREMICA</i>			A.O. Perugia	• Ematologia • Clinica pediatrica • Oncoematologia pediatrica • Nefrologia
RD0020		<i>EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA</i>		<i>MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI</i>	A.O. Perugia	• Ematologia • Oncoematologia pediatrica

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RDG020	MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	<i>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</i>	<i>EMOFILIA A</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
			<i>EMOFILIA B</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
			<i>DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
			<i>VON WILLEBRAND MALATTIA DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
			<i>DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
RD0030			<i>PORPORA DI HENOSCHONLEIN RICORRENTE</i>			ASL 4	<ul style="list-style-type: none"> • Pediatria - presidio di Orvieto
						A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica
RDG030			<i>PIASTRINOPATIE EREDITARIE</i>	<i>BERNARD SOULIER SINDROME DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Clinica pediatrica
		<i>STORAGE POOL DEFICIENCY</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare 	
		<i>TROMBOASTENIA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare 	
RDG040		<i>TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE</i>	<i>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	
RD0040		<i>NEUTROPENIA CICLICA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Ematologia 	
RD0050		<i>MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA</i>		<i>DISFAGOCITOSI CRONICA</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Ematologia • Oncoematologia pediatrica 	
RD0060		<i>CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e vascolare • Oncoematologia pediatrica 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RFG010	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	LEUCODISTROFIE	ALEXANDER MALATTIA DI			
			CANAVAN MALATTIA DI			
			KRABBE MALATTIA DI			
			LEUCODISTROFIA METACROMATICA			
			PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI			
RFG020		CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	BATTEN MALATTIA DI			
			KUFS MALATTIA DI			
RFG030		GANGLIOSIDOSI				
RF0010		ALPERS MALATTIA DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Neurofisiopatologia
RF0020		KEARNS-SAYRE SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia
RF0030		LEIGH MALATTIA DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica
RF0040		RETT SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Neurofisiopatologia • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RF0050		ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica neurologica •
RF0060		EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia
RF0070		MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia
RF0080	COREA DI HUNTINGTON			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica neurologica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica neurologica 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RFG040	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</i>	<i>ATASSIA DI FRIEDREICH</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia • Clinica neurologica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Neurologia
			<i>PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA</i>	<i>STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE</i>	<i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA</i>			
			<i>DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE</i>			
			<i>DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES</i>	<i>ATROFIA CEREBELLO OLIVARE</i>		
			<i>DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT</i>	<i>ATROFIA SPINODENTATA</i>		
			<i>ATASSIA PERIODICA</i>	<i>ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE</i>		
			<i>MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI</i>			
			<i>ATASSIA FRIEDREICH-LIKE</i>	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E</i>		
<i>ATASSIA TELEANGECTASICA</i>	<i>LOUIS BAR SINDROME DI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 			
RFG050		<i>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</i>	<i>WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Clinica pediatrica • Neurofisiopatologia
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Neurologia
			<i>KUGELBERG-WELANDER MALATTIA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
	<i>KENNEDY MALATTIA DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 		

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RF0100	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA</i>			A.O. Perugia	Neurofisiopatologia
RF0110		<i>SCLEROSI LATERALE PRIMARIA</i>			A.O. Perugia	Neurofisiopatologia
RF0120		<i>ADRENOLEUCODISTROFIA</i>		<i>SCHILDER MALATTIA DI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Neurofisiopatologia • Clinica neurologica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RF0130		<i>LENNOX GASTAUT SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia
RF0140		<i>WEST SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
RF0150		<i>NARCOLESSIA</i>				
RF0160		<i>MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia
RFG060		<i>NEUROPATIE EREDITARIE</i>	<i>DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI</i>	<i>NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III</i>	A.O. Terni	• Neurologia
			<i>NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE</i>		A.O. Terni	• Neurologia
			<i>CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI</i>	<i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE</i>	A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica
					A.O. Terni	• Neurologia
			<i>NEUROPATIA TOMACULARE</i>	<i>POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE</i>	A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia
					A.O. Terni	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica
	<i>NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA</i>			A.O. Terni	• Neurologia	
	<i>REFSUM MALATTIA DI I</i>		<i>EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME</i>	A.O. Terni	• Neurologia	
<i>NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE</i>		A.O. Terni	• Neurologia			
<i>ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI</i>		A.O. Terni	• Neurologia			
<i>ROUSSY-LEVY SINDROME DI</i>		A.O. Terni	• Neurologia			

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RF0170	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI</i>		<i>PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA</i>	A.O. Perugia	• Clinica neurologica	
RF0180		<i>POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE</i>			A.O. Terni	• Neurologia	
RF0190		<i>EATON-LAMBERT SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica neurologica • Neurofisiopatologia	
RFG070		<i>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</i>	<i>MIOPATIA CENTRAL CORE</i>			A.O. Terni	• Neurologia
			<i>MIOPATIA CENTRONUCLEARE</i>			A.O. Perugia	• Clinica neurologica • Neurofisiopatologia
			<i>MIOPATIA DESMIN STORAGE</i>			A.O. Terni	• Neurologia
			<i>MIOPATIA NEMALINICA</i>			A.O. Terni	• Neurologia
RFG080		<i>DISTROFIE MUSCOLARI</i>	<i>BECKER DISTROFIA DI</i>			A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE</i>				
			<i>DUCHENNE DISTROFIA DI</i>			A.O. Terni	• Malattie apparato respiratorio • Neurologia
						A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			<i>ERB DISTROFIA DI</i>				
			<i>LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RFG090	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>DISTROFIE MIOTONICHE</i>	<i>STEINERT MALATTIA DI</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Malattie apparato respiratorio 	
			<i>THOMSEN MALATTIA DI</i>				
			<i>VON EULENBURG MALATTIA DI</i>				
RFG100			<i>PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofisiopatologia • Clinica pediatrica
RF0200			<i>VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE</i>		<i>CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI; COATS MALATTIA DI</i>	ASL 3	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica - presidio di Foligno
RF0210			<i>EALLES MALATTIA DI</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica
		A.O. Perugia				<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
		A.O. Terni				<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica 	
		ASL 1				<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica - presidio Città di Castello 	
RF0220			<i>BEHR SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica
RFG110			<i>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</i>	<i>DISTROFIA VITREO RETINICA</i>	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica
		ASL 1				<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica - presidio Città di Castello 	
				<i>RETINITE PIGMENTOSA</i>	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica
		<i>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</i>		<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
		<i>DISTROFIA DEI CONI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
		<i>STARGARDT MALATTIA DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
		<i>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
		<i>DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST</i>		<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
RFG120		<i>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica oculistica 	
	A.O. Terni				<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica 		

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RF0230	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH</i>			ASL3	• Oculistica - presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Oculistica
					A.O. Perugia	• Clinica oculistica
RF0240		<i>ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE</i>			A.O. Perugia	• Clinica oculistica
					ASL 3	• Oculistica - presidio di Foligno
RF0250		<i>EMERALOPIA CONGENITA</i>			A.O. Perugia	• Clinica oculistica
RF0260		<i>OGUCHI SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica oculistica
RF0270		<i>COGAN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica oculistica
					A.O. Terni	• Oculistica
					ASL 1	• Oculistica - presidio Città di Castello
RFG130		<i>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</i>	<i>DEGENERAZIONE NODULARE</i>	<i>DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN</i>	A.O. Perugia	• Clinica oculistica
					A.O. Terni	• Oculistica
RFG140		<i>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</i>	<i>DEGENERAZIONE MARGINALE</i>	<i>TERRIEN SINDROME DI</i>	A.O. Perugia	• Clinica oculistica
			<i>MEESMANN DISTROFIA DI</i>	<i>DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE</i>	A.O. Terni	• Oculistica
		<i>COGAN DISTROFIA DI</i>	<i>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE</i>	ASL 3	• Oculistica - presidio di Foligno	
		<i>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE</i>	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER</i>	ASL 1	• Oculistica - presidio di Città di Castello	
		<i>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</i>	<i>DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE</i>			
		<i>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</i>	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II</i>			
		<i>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</i>				
		<i>CORNEA GUTTATA</i>				
		<i>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</i>				
		<i>FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI</i>				
		<i>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RF0280	MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO	<i>CHERATOCONO</i>			ASL 3	• Oculistica presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Oculistica
					ASL 1	• Oculistica.- presidio di Città di Castello
					A.O. Perugia	• Clinica oculistica
RF0290		<i>CONGIUNTIVITE LIGNEA</i>			A.O. Perugia	• Clinica oculistica
RF0300		<i>ATROFIA OTTICA DI LEBER</i>		<i>NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA</i>	A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia • Clinica oculistica

RG0010	MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	<i>ENDOCARDITE REUMATICA</i>			ASL 4	• Pediatria.- presidio di Orvieto
					A.O. Perugia	• Medicina interna vascolare • Clinica pediatrica • Cardiologia e fisiopatologia cardiovascolare
RG0020		<i>POLIANGIOITE MICROSCOPICA</i>		<i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i>	ASL 3	• Medicina interna presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Nefrologia
RG0030		<i>POLIARTERITE NODOSA</i>			ASL 3	• Medicina Interna.- presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Dermatologia
RG0040		<i>KAWASAKI SINDROME DI</i>			ASL 4	• Pediatria - presidio di Orvieto
					A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
RG0050		<i>CHURG-STRAUSS SINDROME DI</i>			ASL 3	• Medicina Interna - presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Reumatologia
					A.O. Perugia	• Nefrologia • Pneumologia
						•

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RG0060	MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	<i>GOODPASTURE SINDROME DI</i>			ASL 3	<ul style="list-style-type: none"> • Pneumologia - presidio di Foligno
					A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Nefrologia • Pneumologia
RG0070		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>			ASL 3	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna - presidio di Foligno
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Reumatologia
					A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Pneumologia
RG0080		<i>ARTERITE A CELLULE GIGANTI</i>		<i>HORTON MALATTIA DI</i>	A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Reumatologia
RG010		<i>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</i>	<i>COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Med. interna vascolare • Ematologia • Nefrologia
			<i>PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA</i>	<i>MOSCHOWITZ SINDROME DI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Ematologia
RG0090		<i>TAKAYASU MALATTIA DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica neurologica
RG0100		<i>TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA</i>		<i>RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI</i>	A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Epatologia e gastroenterologia
				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
RG0110	<i>BUDD-CHIARI SINDROME DI</i>			ASL 3	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna - presidio di Foligno 	
				A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RI0010	MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	ACALASIA			A.O. Terni	• Chirurgia toracica	
RI0020		GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE			ASL 4	• Gastroenterologia e endoscopia digestive - presidio di Orvieto	
RI0030		GASTROENTERITE EOSINOFILA					
RI0040		SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			A.O. Perugia A.O. Terni	• Gastroenterologia • Gastroenterologia	
RI0050		COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE				A.O. Perugia	• Gastroenterologia
						A.O. Terni	• Gastroenterologia
						ASL 2	Gastroenterologia - presidio della Media Valle del Tevere
RI0060		SPRUE CELIACA				A.O. Perugia	• Gastroenterologia
						A.O. Terni	• Gastroenterologia
						ASL 1	• Endoscopia -.Alta Valle del Tevere e Alto Chiascio
	ASL 2					• Gastroenterologia - presidio della Media Valle del Tevere - Poliambulatorio Piazzale Europa, PG	
	ASL 4					• Gastroenterologia e endoscopia digestive presidio di Orvieto	
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI			A.O. Perugia	• Gastroenterologia		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE			A.O. Perugia	• Gastroenterologia		

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RJ0010	MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	<i>DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica Pediatrica • Nefrologia • Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RJ0020		<i>FIBROSI RETROPERITONEALE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Nefrologia
RJ0030		<i>CISTITE INTERSTIZIALE</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Urologia

RL0010	MALATTIA DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	<i>ERITROCHERATOLISI HIEMALIS</i>					
RL0020		<i>DERMATITE ERPETIFORME</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia 	
RL0030		<i>PEMFIGO</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica dermatologica
						A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RL0040		<i>PEMFIGOIDE BOLLOSO</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica dermatologica
						A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RL0050		<i>PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE</i>				A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica • Dermatologia
						A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica dermatologica
RL0060	<i>LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica dermatologica 	
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RM0010	MALATTIE DEL SISTEMA OSTEO MUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	<i>DERMATOMIOSITE</i>			A.O. Perugia	• Clinica dermatologica
					A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia
					ASL 4	• Pediatria - presidio di Orvieto
RM0020		<i>POLIMIOSITE</i>			A.O. Perugia	• Neurofisiopatologia
					A.O. Terni	• Reumatologia
RM0030		<i>CONNETTIVITE MISTA</i>			ASL 4	• Pediatria - presidio di Orvieto
					A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia
RMG010		<i>CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE</i>			ASL 4	• Pediatria - presidio di Orvieto
					A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia
					A.O. Perugia	• Nefrologia
RM0040	<i>FASCITE EOSINOFILA</i>			A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia	
RM0050	<i>FASCITE DIFFUSA</i>			A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia	
RM0060	<i>POLICONDRITE</i>			A.O. Terni	• Reumatologia • Dermatologia	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN0010	MALFORMAZIONI CONGENITE	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI			A.O. Perugia	• Neurochirurgia
RN0020		MICROCEFALIA			A.O. Perugia	• Neonatologia
RN0030		AGENESIA CEREBELLARE			A.O. Perugia	• Neonatologia
RN0040		JOUBERT SINDROME DI			A.O. Perugia	• Neonatologia
RN0050		LISSENCEFALIA			A.O. Perugia	• Neonatologia
RN0060		OLOPROSENCEFALIA			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
RN0070		CHIRAY FOIX SINDROME DI		SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI		
RN0080		DISAUTONOMIA FAMILIARE		RILEY-DAY SINDROME DI		
RN0090		AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI			A.O. Terni	• Oculistica
RN0100		PETER ANOMALIA DI				
RN0110		ANIRIDIA			A.O. Terni	• Oculistica
RN0120		COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO			ASL 3	• Oculistica - presidio di Foligno
RN0130		MORNING GLORY ANOMALIA DI			A.O. Terni	• Oculistica
RN0140		PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				
RN0150		BLUE RUBBER BLEB NEVUS				
RN0160		ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOSOFAGEA			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Neonatologia
RN0170		ATRESIA DEL DIGIUNO			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
RN0180		ATRESIA O STENOSI DUODENALE			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Neonatologia
RN0190		ANO IMPERFORATO			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Neonatologia
RN0200		HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
RN0210		ATRESIA BILIARE			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN0220	MALFORMAZIONI CONGENITE	CAROLI MALATTIA DI			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica	
RN0230		MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO					
RN0240		ERMAFRODITISMO VERO			A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche	
RNG010		PSEUDOERMAFRODITISMI			A.O. Perugia	• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche	
RN0250		RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA			A.O. Perugia	• Nefrologia	
RNG020		ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE			A.O. Perugia	• Neonatologia	
RN0260		FOCOMELIA			A.O. Perugia	• Neonatologia	
RN0270		DEFORMITA' DI SPRENGEL			A.O. Perugia	• Neonatologia	
RNG030		ACROCEFALOSINDATTILIA	APERT SINDROME DI			A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica odontoiatrica
			GOODMAN SINDROME DI				
RN0280		ACRODISOSTOSI					
RN0290		CAMPTODATTILIA FAMILIARE					

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RNG040	MALFORMAZIONI CONGENITE	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	C SINDROME			
			CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neurochirurgia • Neonatologia
			CROUZON MALATTIA DI		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
			DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
			DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
			DISPLASIA MAXILLONASALE			
			HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE		
			PIERRE ROBIN SINDROME DI		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia • Clinica pediatrica
	TREACHER COLLINS SINDROME DI		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia 		
RN0300		SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RN0310		KLIPPEL-FEIL SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RNG050	MALFORMAZIONI CONGENITE	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			ACONDROPLASIA		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
			DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA			
			DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
			ESOSTOSI MULTIPLA		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
			KNIEST DISPLASIA	DISPLASIA METATROPICA		
			SINDROME CAMPTOMELICA			

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RNG060	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>OSTEODISTROFIE CONGENITE</i>	<i>DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA</i>	<i>OSTEOCONDROPLASIA</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
			<i>OSTEOGENESI IMPERFETTA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
			<i>OSTEOPETROSI</i>				
			<i>DISPLASIA FIBROSA</i>				
			<i>ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica pediatrica
			<i>DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA</i>				
			<i>FAIRBANK MALATTIA DI</i>	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>			
			<i>CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI</i>				
			<i>DISCONDROSTEOSI</i>				
			<i>DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA</i>				
			<i>ENGELMANN MALATTIA DI</i>				
	<i>McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI</i>	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>		A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche 		
RN0320		<i>GASTROSCHISI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica 	
RN0330		<i>EHLERS-DANLOS SINDROME DI</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia 	
					A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
RN0340		<i>ADAMS-OLIVER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN0350	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>COFFIN-LOWRY SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia 	
RN0360		<i>COFFIN-SIRIS SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
RN0370		<i>DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI</i>					
RN0380		<i>FILIPPI SINDROME DI</i>					
RN0390		<i>GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RN0400		<i>JACKSON-WEISS SINDROME DI</i>			<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0410		<i>JARCHO-LEVIN SINDROME DI</i>			<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>		
RN0420		<i>PALLISTER-W SINDROME DI</i>					
RN0430		<i>POLAND SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RN0440		<i>SEQUENZA SIRENOMELICA</i>					
RN0450		<i>SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE</i>					
RN0460		<i>SINDROME FEMORO-FACCIALE</i>					
RN0470		<i>SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica
RN0480		<i>SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA</i>					
RN0490	<i>WEAVER SINDROME DI</i>						

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RNG070	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>ITTIOSI CONGENITE</i>	<i>ITTIOSI CONGENITA</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Clinica dermatologica
			<i>ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
			<i>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</i>	<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>	A.O. Terni	• Dermatologia
			<i>ITTIOSI TIPO HARLEQUIN</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
			<i>ITTIOSI X-LINKED</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
			<i>NETHERTON SINDROME DI</i>		A.O. Terni	• Dermatologia
RN0500		<i>CUTIS LAXA</i>			A.O. Perugia	• Clinica dermatologica
RN0510		<i>INCONTINENTIA PIGMENTI</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Clinica dermatologica
RN0520		<i>XERODERMA PIGMENTOSO</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Clinica dermatologica
RN0530		<i>CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
RN0540		<i>CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica
	A.O. Terni				• Dermatologia	
RN0550	<i>DARIER MALATTIA DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica dermatologica	
				A.O. Terni	• Dermatologia	
RN0560	<i>DISCHERATOSI CONGENITA</i>			A.O. Terni	• Dermatologia	
RN0570	<i>EPIDERMOLISI BOLLOSA</i>			A.O. Terni	• Dermatologia	
				A.O. Perugia	• Clinica dermatologica	
RN0580	<i>ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA</i>			A.O. Terni	• Dermatologia	
RN0590	<i>ERITROCHERATODERMIA VARIABILE</i>			A.O. Terni	• Dermatologia	
RN0600	<i>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA</i>		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i>	A.O. Terni	• Dermatologia	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN0610	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>IPOPLASIA FOCALE DERMICA</i>				
RN0620		<i>PACHIDERMOPERIOSTOSI</i>		<i>TOURAINÉ-SALENTE-GOËLÉ SINDROME DI</i>		
RN0630		<i>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</i>			A.O. Terni A.O. Perugia	• Dermatologia • Clinica dermatologica
RN0640		<i>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
RN0650		<i>PARRY-ROMBERG SINDROME DI</i>		<i>ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA</i>		
RN0660		<i>DOWN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0670		<i>CRI DU CHAT MALATTIA DEL</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0680		<i>TURNER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia ASL 4 A.O. Terni	• Clinica pediatrica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Pediatria - presidio di Orvieto • Endocrinologia
RN0690		<i>KLINFELTER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia A.O. Terni	• Clinica pediatrica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Endocrinologia

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN0700	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0710		<i>MELAS SINDROME</i>		<i>MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS</i>		
RN0720		<i>MERRF SINDROME</i>		<i>EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</i>		
RN0730		<i>SHORT SINDROME</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RNG080		<i>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Clinica pediatrica • Neonatologia
RNG090		<i>SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0740		<i>IVEMARK SINDROME DI</i>		<i>ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI</i>		
RN0750		<i>SCLEROSI TUBEROSA</i>		<i>FACOMATOSI</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Nefrologia • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0760		<i>PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RN0770		<i>STURGE-WEBER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN0780	MALFORMAZIONI CONGENITE	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
					A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Endocrinologia
RN0790		AARSKOG SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0800		ANTLEY-BIXLER SINDROME DI				
RN0810		BALLER-GEROLD SINDROME DI				
RN0820		BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0830		BLOOM SINDROME DI				
RN0840		BORJESON SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0850		CHARGE ASSOCIAZIONE			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica
RN0860		DE MORSIER SINDROME DI		DISPLASIA SETTO-OTTICA	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RN0870		DUBOWITZ SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN0880		EEC SINDROME		ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0890		FREEMAN-SHELDON SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0900		FRYNS SINDROME DI				
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica 	

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN0920	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI</i>					
RN0930		<i>HOLT-ORAM SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica 	
RN0940		<i>KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia 	
RN0950		<i>KARTAGENER SINDROME DI</i>				ASL 3	<ul style="list-style-type: none"> • Pneumologia – presidio di Foligno
						A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Pneumologia • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Clinica pediatrica
RN0960		<i>MAFFUCCI SINDROME DI</i>					
RN0970		<i>MARSHALL SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0980		<i>MECKEL SINDROME DI</i>					
RN0990		<i>MOEBIUS SINDROME DI</i>					
RN1000		<i>NAGER SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Neonatologia
RN1010		<i>NOONAN SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1020		<i>OPITZ SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1030		<i>PALLISTER- HALL SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN1040	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>PFEIFFER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia 	
RN1050		<i>RIEGER SINDROME</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Oculistica 	
RN1060		<i>ROBERTS SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia 	
RN1070		<i>ROBINOW SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia 	
RN1080		<i>RUSSELL-SILVER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Neonatologia 	
RN1090		<i>SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia 	
RN1100		<i>SECKEL SINDROME DI</i>					
RN1110		<i>SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE</i>			<i>PENA-SHOKEIR I SINDROME DI</i>		
RN1120		<i>SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1130		<i>SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE</i>				A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Chirurgia Maxillo Facciale
						A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1140		<i>SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE</i>				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1150		<i>SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA</i>					
RN1160	<i>SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA</i>						

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN1170	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>SINDROME PROTEO</i>				
RN1180		<i>SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica pediatrica
RN1190		<i>SINDROME UNGHIA-ROTULA</i>		<i>ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA</i>	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1200		<i>SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1210		<i>SMITH-MAGENIS SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica pediatrica
RN1220		<i>STICKLER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1230		<i>SUMMIT SINDROME DI</i>				
RN1240		<i>TOWNES-BROCKS SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1250		<i>VACTERL ASSOCIAZIONE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Neonatologia
RN1260		<i>WILDERVANCK SINDROME DI</i>				
RN1270		<i>WILLIAMS SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1280		<i>WINCHESTER SINDROME DI</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN1290	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>WOLFRAM SINDROME DI</i>				
RN1300		<i>ANGELMAN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia
RN1310		<i>PRADER-WILLI SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Neonatologia
RN1320		<i>MARFAN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RN1330		<i>SINDROME DA X FRAGILE</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RN1340		<i>AASE-SMITH SINDROME DI</i>				
RN1350		<i>ALAGILLE SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Clinica pediatrica
RN1360		<i>ALPORT SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1370		<i>ALSTROM SINDROME DI</i>				

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RNG100	MALFORMAZIONI CONGENITE	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> Clinica pediatrica Neonatologia 	
RN1380		BARDET-BIEDL SINDROME DI		LAWRENCE- MOON SINDROME DI	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche 	
RN1390		CARPENTER SINDROME DI					
RN1400		COCKAYNE SINDROME DI					
RN1410		CORNELIA DE LANGE SINDROME DI				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica pediatrica
RN1420		DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI			IDIOZIA XERODERMICA		
RN1430		DENYS-DRASH SINDROME DI			TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO		
RN1440		DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE					
RN1450		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA					
RN1460		FRASER SINDROME DI					
RN1470		HAY-WELLS SINDROME DI					
RN1480		IPOMELANOSI DI ITO			BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> Clinica pediatrica
RN1490		ISAACS SINDROME DI					
RN1500		KID SINDROME			CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'		
RN1510		KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI					
RN1520		LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> Neurofisiopatologia

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN1530	MALFORMAZIONI CONGENITE	LEOPARD SINDROME			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Neonatologia • Clinica pediatrica 	
RN1540		LEVY-HOLLISTER SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE			
RN1550		MARSHALL-SMITH SINDROME DI					
RN1560		NEU-LAXOVA SINDROME DI					
RN1570		NEUROACANTOCITOSI					
RN1580		NORRIE MALATTIA DI				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1590		PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1600		PEARSON SINDROME DI					
RN1610		POEMS SINDROME				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RN1620		RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Centro di riferimento regionale per la genetica medica • Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche • Neonatologia
RN1630		SINDROME ACROCALLOSA				A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica pediatrica
RN1640		SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA			PENA-SHOKEIR II SINDROME DI	A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> • Neonatologia
RN1650		SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO				A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia
RN1660		SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL				A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> • Dermatologia

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA	
RN1670	MALFORMAZIONI CONGENITE	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO			A.O. Terni	• Dermatologia	
					A.O. Perugia	• Neonatologia • Clinica pediatrica	
RN1680		SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA					
RN1690		SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO			A.O. Perugia	• Neonatologia	
RN1700		SJÖGREN-LARSONN SINDROME					
RN1710		TAY SINDROME DI					
RN1720		VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI					
RN1730		WAGR SINDROME DI			TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE	A.O. Terni A.O. Perugia	• Oculistica • Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1740		WALKER-WARBURG SINDROME DI					
RN1750		WEILL-MARCHESANI SINDROME DI					
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI				A.O. Perugia	• Neonatologia	

RP0010	MALATTIE PERINATALI	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA					
RP0020		SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO			A.O. Perugia	• Neonatologia • Clinica pediatrica	
RP0030		SINDROME FETALE DA IDANTOINA					
RP0040		SINDROME ALCOLICA FETALE			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Neonatologia	
RP0050		APNEA INFANTILE					
RP0060		KERNITTERO					
RP0070		FIBROSI EPATICA CONGENITA					

RQ0010	STATI MORBOSI MAL DEFINITI	GERSTMANN SINDROME DI				
--------	----------------------------	-----------------------	--	--	--	--

CATIA **BERTINELLI** - *Direttore responsabile*

Registrazione presso il Tribunale di Perugia del 15 novembre 2007, n. 46/2007 - Stampa S.T.E.S. s.r.l. - 85100 - Potenza