



**Beschluss  
der Landesregierung**

**Deliberazione  
della Giunta Provinciale**

Nr. 1158  
Sitzung vom 06/10/2015  
Seduta del

**Betreff:**

Umsetzung des Abkommens zwischen dem Staat, den Regionen und den Autonomen Provinzen von Trient und Bozen im Hinblick auf den "Nationalen Plan für seltene Krankheiten"

**Oggetto:**

Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano riguardante il "Piano nazionale per le malattie rare".

Vorschlag vorbereitet von  
Abteilung / Amt Nr.

23.1

Proposta elaborata dalla  
Ripartizione / Ufficio n.

## Die Landesregierung

nimmt Einsicht in das Landesgesetz Nr. 7 vom 5.03.2001, in geltender Fassung;

nimmt insbesondere Einsicht in den Artikel 4 Absatz 2 Buchstabe b) des Landesgesetzes Nr. 7 vom 5.03.2001, in geltender Fassung, der vorsieht, dass die Epidemiologische Beobachtungsstelle des Landes Südtirol, Untersuchungen zum Erwerb spezifischer Kenntnisse aktiviert und zur Überwachung und Überprüfung der gesundheitlichen und hygienischen Situation im Land Kontrollen durchführt und regelmäßig die erhobenen Daten auswertet;

nimmt Einsicht in das Ministerielle Dekret Nr. 279 vom 18.05.2001 die Verordnung über die Einrichtung eines nationalen Netzwerkes für die Diagnose von seltenen Krankheiten und die Befreiung von der Beteiligung an den Kosten für die entsprechenden gesundheitlichen Dienstleistungen betreffend, mit welchem die politischen Vertreter auf nationaler Ebene auf die seltenen Krankheiten aufmerksam machen und die Errichtung eines nationalen Netzwerkes zur Überwachung und Betreuung der an diesen Erkrankungen leidenden Menschen dieser Pathologien, ins Auge gefasst wird;

nimmt Einsicht in das erste Aktionsprogramm für Öffentliche Gesundheit 2003-2008 der Europäischen Kommission, welches die seltenen Krankheiten als einen Schwerpunkt für Maßnahmen der Europäischen Gemeinschaft vorsieht;

nimmt Einsicht in das Aktionsprogramm der Europäischen Gemeinschaft im Bereich Gesundheit 2008-2013, mit welchem vor allem zwei Ansätze verfolgt werden: Austausch von Informationen zwischen den bereits bestehenden europäischen Netzwerken für seltene Krankheiten und Entwicklung neuer Strategien und Mechanismen für den Informationsaustausch und die Koordinierung auf EU-Ebene, mit dem Ziel, die weitere Zusammenarbeit anzuregen und die transnationale Kooperation zu stärken;

## La Giunta Provinciale

vista la Legge provinciale n. 7 del 5.03.2001 e successive modifiche;

visto in particolare modo l'articolo 4, comma 2, lettera b) della citata Legge provinciale n. 7 del 5.03.2001 e successive modifiche, che prevede la competenza dell'Osservatorio epidemiologico provinciale nell'attivare indagini per specifiche esigenze conoscitive ed effettuare controlli ed elaborazioni periodiche sui dati acquisiti a fini di sorveglianza e monitoraggio della situazione igienico-sanitaria in provincia;

visto il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 - recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" - che ha avviato la politica nazionale sulle malattie rare comprendente la realizzazione di una rete nazionale di monitoraggio e l'assistenza dedicata specificamente alle persone affette da tali patologie;

visto il primo Programma di azione comunitaria in materia di sanità pubblica (2003-2008) che considera le malattie rare uno dei settori prioritari dell'intervento comunitario;

visto il Programma di azione comunitaria in materia di sanità pubblica 2008-2013, le cui due principali linee di azione sono rappresentate dallo scambio di informazioni attraverso reti europee già esistenti sulle malattie rare e lo sviluppo di strategie e meccanismi per lo scambio di informazioni e il coordinamento a livello comunitario, al fine di incoraggiare la continuità del lavoro e la cooperazione transnazionale;

festgestellt, dass mit Beschluss der Europäischen Kommission Nr. 192 vom 25.02.2004 die Arbeitsgruppe Seltene Krankheiten - Rare Diseases Task Force (RDTF) ins Leben gerufen wurde, welche mit Beschluss der EU-Kommission Nr. 872 vom 30.11.2009 durch den EU-Sachverständigenausschuss für seltene Krankheiten (EUCERD – European Union Committee of Experts on Rare Diseases) ersetzt wurde;

nimmt Einsicht in die "Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Parlament, den europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa" Nr. 679 vom 11.11.2008;

nimmt Einsicht in den Beschluss der Landesregierung Nr. 3136 vom 30.08.2004, mit welchem das Abkommen zwischen der Region Venetien, der Region Friaul-Julisch Venetien, der Autonomen Provinz Bozen und der Autonomen Provinz Trient für die Errichtung eines Netzwerkes zum Thema seltene Krankheiten genehmigt wurde. Auf der Grundlage dieses Abkommens stellt der nordöstliche Raum ein homogenes Gebiet dar, innerhalb welchem eine einheitliche politische Vorgehensweise im Bereich der seltenen Krankheiten gewährleistet werden kann, die in der Lage ist, Synergien zu schaffen und zu steigern.

In Durchführung des obgenannten Abkommens und nach Abschluss einer technischen Untersuchung zwischen den beteiligten Verwaltungen wurde mit Beschluss der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007 der Aufbau des überregionalen Netzwerkes der Referenzzentren, das von allen Verwaltungen, angefangen bei den Krankenhäusern und Diensten der einzelnen regionalen und Landesgesundheitsysteme, geteilt und anerkannt wird, genehmigt, und es wurden ihm folgende Aufgaben zugewiesen:

a. Definition der Diagnose und der entsprechenden Bestätigung;

constatato che con Decisione della Commissione Europea n. 192 del 25.02.2004 è stato istituito il gruppo di lavoro "Rare Diseases Task Force (RDTF)" che è stato sostituito con Decisione della Commissione Europea n. 872 del 30.11.2009 dal Comitato europeo di esperti sulle malattie rare (EUCERD - European Union Committee of Experts on Rare Diseases);

vista la "Comunicazione della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni - le malattie rare: una sfida per l'Europa" n. 679 dell' 11.11.2008;

vista la deliberazione della Giunta provinciale n. 3136 del 30.08.2004, con la quale è stato approvato l'Accordo tra Regione Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione di un'area vasta in tema di malattie rare; in base a questo accordo l'area del Nord-est si qualifica quale contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di malattie rare, in grado di creare e potenziare sinergie.

In attuazione di quanto previsto dall'Accordo, ed in seguito ad una istruttoria tecnica tra le quattro Amministrazioni coinvolte, con delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007, è stata approvata la costruzione della rete di Centri di riferimento a valenza interregionale, condivisa e riconosciuta da tutte le Amministrazioni, a partire dagli ospedali e servizi costituenti i singoli sistemi sanitari regionali e provinciali, i cui compiti sono:

a. la definizione della diagnosi e la relativa certificazione;

- b. Behandlung des Patienten/der Patientin anhand der Festlegung von Therapien, Rehabilitationsmaßnahmen und allen nötigen Eingriffen für die Besserung der klinischen Bedingungen, der Lebensqualität und der Fortentwicklung des symptomatologischen Bildes der seltenen Krankheit, von der er/sie betroffen ist;
- c. Erstellung des Therapieplans und Kontrolle der Epikrisen des betreuten Patienten/ der betreuten Patientin;
- d. Beteiligung an der Festlegung der diagnostisch-therapeutischen Leitlinien für die Gruppe der seltenen Krankheiten im eigenen Zuständigkeitsbereich.

Mit obgenanntem Beschluss der Landesregierung wurden in Durchführung des Abkommens zwischen der Regierung, den Regionen und den Autonomen Provinzen Trient und Bozen vom 10.05.2007 (Rep. N. 103/CSR), veröffentlicht im Beiblatt des Amtsblattes Nr. 124 vom 30.05.2007, das Landeskoordinierungszentrum für den Zugriff zum überregionalen Netzwerk für seltene Krankheiten beim landesweiten Dienst für Genetische Beratung aktiviert und die Epidemiologische Beobachtungsstelle des Landes mit der Koordinierung aller für die Implementierung und Inbetriebnahme des Netzes nötigen Phasen und mit der Unterstützung der epidemiologischen Tätigkeit und Datenverarbeitung betraut.

Für die Autonome Provinz Bozen wurde das Zentralkrankenhaus Bozen und in seinem Inneren die operativen Einheiten bestimmt, welche das bereits erwähnte Informationssystem, und zwar das Landesregister für seltene Krankheiten, welches sich mit der Zeit weiterentwickelt hat, verwendet. Es wurden neue elektronische Formulare entwickelt, sodass es gelungen ist, für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen ein Krankenblatt zu erstellen, auf dem alle Verschreibungen von Medikamenten und parapharmazeutischen Produkten aufscheinen, die entweder in den landesweit definierten Grundleistungen (LEA - Livelli Essenziali di Assistenza) oder in ihren Ergänzungen angeführt sind (Beschlüsse der Landesregierung Nr. 4471 vom 17.12.2007 und Nr. 216 vom 8.02.2010) enthalten sind oder ad personam vom Südtiroler Sanitätsbetrieb genehmigt wurden (Rundschreiben des Landesrates für das Gesundheits- und Sozialwesen

- b. il trattamento del/della paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui egli/ella è affetto/a;

- c. la stesura del piano assistenziale e il controllo delle epicrisi del/della paziente preso/a in carico;
- d. la partecipazione alla definizione delle linee guida diagnostico-terapeutiche per gruppo di malattia rara di propria competenza.

La sopracitata deliberazione della Giunta Provinciale in attuazione dell'Accordo tra Governo, Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano del 10.05.2007 (Rep. N. 103/CSR), pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 124 del 30.05.2007, ha attivato il Centro provinciale di Coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare (CCMR) presso il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale e ha affidato all'Osservatorio Epidemiologico Provinciale (OEP) il compito di garantire il coordinamento di tutte le fasi necessarie all'implementazione e all'avvio operativo della rete e di supportare l'attività epidemiologica e di elaborazione dati.

Per la Provincia Autonoma di Bolzano è stato individuato come Centro di Riferimento l'Ospedale centrale di Bolzano e al suo interno le Unità Operative che utilizzano il già ricordato sistema informativo, che brevemente viene chiamato "Registro malattie rare", che si è sviluppato nel tempo implementando nuovi moduli informatizzati, venendo a costituire il dossier clinico della persona con malattia rara, gestendo tutte le prescrizioni di farmaci e parafarmaci dedicati alle persone con malattia rara, sia ricomprese nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza, che nelle integrazioni ai LEA provinciali (delibere della Giunta provinciale n. 4471 del 17.12.2007 e n. 216 del 8.02.2010) e le eventuali integrazioni ad personam autorizzate dall'Azienda sanitaria dell'Alto Adige (Circolare dell'Assessore alla sanità e alle politiche sociali del 14.10.2008, prot. n. 23.2/55.07/562359).

vom 14.10.2008, Prot. Nr. 23.2/55.07/562359).

Mit Beschluss der Landesregierung Nr. 1067 vom 31.03.2008 wurde das Landesregister der seltenen Krankheiten eingeführt, welches vom Landeskoordinierungszentrum beziehungsweise von der Epidemiologischen Beobachtungsstelle der Autonomen Provinz Bozen verwaltet wird.

Mit Beschluss der Landesregierung Nr. 1902 vom 3.06.2008 wurden die Leitlinien für die Implementierung des neuen Verwaltungsprogramms zur Diagnosebestätigung und Bescheinigung der Ticketbefreiung für seltene Krankheiten gemäß Ministerialdekret Nr. 279/2001 genehmigt, welche die Organisation und die Funktionsweise des Informationssystems beschreiben.

Das Endziel des groß angelegten überregionalen Bereichs für die seltenen Krankheiten ist schließlich die Errichtung eines breiten territorialen Bereiches, der durch die Anbindung der teilnehmenden Verwaltungen entsteht, innerhalb dessen Bereichs gemeinsame Strategien für die Betreuung der Menschen, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, vorgeschlagen werden, inklusive der Versorgung von diagnostischen Leistungen und/oder hoch spezialisierter Betreuung, in einfacher und transparenter Weise und so nahe wie möglich am Wohnort des Patienten/der Patientin.

Die im Landesregister gesammelten und vom Koordinierungszentrum für seltene Krankheiten analysierten Informationen ermöglichen es, den Betrieb der Zentren innerhalb des Netzwerks zu überwachen, insbesondere deren Fähigkeit, Diagnosen zu erstellen und Menschen mit seltenen Erkrankungen entsprechend ihrer Krankheit durch eigens hierfür erstellte und laufend aktualisierte therapeutische Behandlungspläne zu betreuen. Die zwei technischen ISTISAN-Berichte, die vom nationalen Register für seltene Krankheiten, das beim Zentralinstitut für das Gesundheitswesen (ISS – Istituto Superiore alla Sanità) angesiedelt ist und in den Jahren 2010 und 2011 veröffentlicht wurden, bestätigen die bis dato gute Programmierung und erfolgreiche Umsetzung der Autonomen Provinz Bozen bei jeglichem Tun und Handeln im Bereich der seltenen Erkrankungen.

Con deliberazione della Giunta provinciale n. 1067 del 31.03.2008 è stato istituito nella Provincia Autonoma di Bolzano il Registro delle Malattie Rare. Il Registro delle Malattie Rare è gestito dal Centro provinciale di coordinamento, tramite l'Osservatorio Epidemiologico provinciale.

Con deliberazione della Giunta Provinciale n. 1902 del 3.06.2008 sono state approvate le Linee guida per l'implementazione del nuovo sistema informatizzato di certificazione diagnostica e di attestazione di esenzione per malattia rara ex Decreto Ministeriale n. 279/2001" che descrivono l'organizzazione ed il funzionamento del sistema informativo.

L'obiettivo finale dell'area vasta interregionale per le malattie rare è dunque la creazione di un ambito territoriale ampio, dato dall'aggregazione delle Amministrazioni partecipanti, nel quale proporre strategie uniche per l'assistenza alle persone affette da malattie rare, compresa l'erogazione di prestazioni diagnostiche e/o di presa in carico di assoluta eccellenza, in modo semplice e trasparente per la persona e più vicino possibile al suo luogo di vita.

Il patrimonio informativo accumulato dal Registro e analizzato dal Coordinamento malattie rare permette di monitorare completamente il funzionamento dei centri della rete, ed in particolare la loro capacità di fare diagnosi e di prendere in carico le persone con malattia rara, predisponendo e aggiornando i piani terapeutico-assistenziali. La bontà di quanto programmato ed implementato fino ad ora in Provincia Autonoma di Bolzano in materia di malattie rare è confermata dai due rapporti tecnici ISTISAN pubblicati dal Registro Nazionale delle malattie rare dal Registro Nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità nel 2010 e 2011.

Das Staat-Regionen-Abkommen vom 16.10.2014 hat im Nationalplan für seltene Krankheiten den Schwerpunkt auf die Notwendigkeit einer Strukturierung und Neuqualifizierung der Netzwerke im Bereich der seltenen Krankheiten gelegt und fördert die funktionelle Zusammenarbeit zwischen den Strukturen/Krankenhäusern bei der Behandlung der betroffenen Menschen.

Es handelt sich also um die Neuakkreditierung der aktiven Einrichtungen im Bereich der seltenen Krankheiten und um die Aktualisierung der diesbezüglichen Vorschriften die Arbeitsweise und die Vernetzung untereinander und mit dem restlichen Landesgesundheitsystem betreffend, mit dem Zwecke, das, was sich in acht Jahren in der Planungs- und Durchführungstätigkeit bewährt hat, im Lichte der nationalen und europäischen Entwicklungen neu zu bewerten.

Oben Erwähntes sowie auch die Hinweise des Staat-Regionen-Abkommens über den Nationalplan für seltene Erkrankungen berücksichtigt, ist man dazu übergegangen, die bereits mit Beschluss der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007 akkreditierten Einrichtungen zu überprüfen bzw. auch die restlichen noch nicht akkreditierten aktiven Einrichtungen der Provinz Bozen zu bewerten.

Die Hauptkriterien, auf denen das technische Gutachten für die Auswahl der Zentren und operativen Einheiten beruht, beziehen sich auf die Anlage A des Beschlusses der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007.

Den technischen Aspekten zur Festlegung der Bezugszentren und des Großraums für die Errichtung des Netzwerks im Bereich der seltenen Krankheiten lagen objektive und geteilte Kriterien zu Grunde.

Die Überprüfung der akkreditierten Zentren folgte den Kriterien und Zielsetzungen der bereits erwähnten technischen Anlage A des Jahres 2007, nämlich folgenden zwei Informationsquellen:

- 1) Die Informationsquelle "Register für seltene Krankheiten". Diese Quelle hat sich als nützlich erwiesen, um die Arbeitsweise der bereits akkreditierten Zentren zu bewerten.

L'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" del 16.10.2014 ha posto l'accento sulla necessità di strutturare o riqualificare le reti sulle malattie rare favorendo il collegamento funzionale tra le strutture/presidi coinvolti nella presa in carico della persona affetta tra loro.

Si tratta quindi di riaggiornare l'accreditamento dei Presidi attivi in Provincia per le malattie rare e delle disposizioni riguardanti le loro modalità di funzionamento e di connessione in rete tra loro e con il restante sistema sanitario provinciale in modo da rivalutare quanto di positivo è stato espresso nella programmazione e nella attuazione in questi otto anni di attività, rivisitandolo alla luce del nuovo scenario nazionale ed europeo.

Tenendo quindi conto di quanto sopradetto e delle indicazioni scaturite dall'Accordo Stato-Regioni sul Piano Nazionale Malattie Rare, si è proceduto alla rivalutazione dell'attività dei presidi già accreditati dalla delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007 e dei restanti servizi attivi in Provincia non ancora accreditati.

I principali criteri su cui l'istruttoria tecnica per la selezione dei centri e delle unità operative si è basata, sono stati quelli indicati nell'allegato A della delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007.

Gli aspetti tecnici per procedere all'individuazione di tali Centri di Riferimento e quindi alla costituzione della rete di area vasta sono stati i criteri obiettivi e condivisi.

La rivisitazione dei centri accreditati, fedele ai criteri e alle finalità del già citato allegato tecnico A dell'anno 2007, ha seguito due fonti informative e relative metodologie:

- 1) La fonte informativa "Registro malattie rare". Tale fonte si è dimostrata utile per valutare l'attività e il funzionamento dei centri che sono già accreditati.

Insbesondere wurden mittels Register für seltene Krankheiten des Großraums Venetien, Autonome Provinz Bozen und Autonome Provinz Trient 30.329 Bescheinigungen von Krankenhäusern des genannten überregionalen Bereichs zusammen mit den entsprechenden Behandlungsplänen analysiert, wobei der Abdeckungs- und Anziehungsgrad sowie die Abwanderungsrate mitberechnet wurden. Auf diese Weise war es möglich, die vollständige Netzkapazität hinsichtlich des Bedarfs der ansässigen Bevölkerung, die Anziehungskraft für Menschen von auswärts, sei es außerhalb der Region, als auch außerhalb des Staates zu messen, um die internen Stärken und Schwachstellen zu erkennen. Danach wurde berechnet, wie viel sich jedes Zentrum an der Netzwerkarbeit beteiligt: die Kasuistik, der Prozentsatz im Verhältnis zum Gesamtnetz sowie die Anziehungskraft eines jeden Zentrums gemessen am gesamten Netzwerk. Es wurde außerdem ein Schwellenwert von drei/fünf Prozent für die Arbeit des Zentrums gegenüber der Gesamtaktivität des Netzwerks für die erneute Bestätigung der akkreditierten Zentren festgelegt.

2) Die Informationsquelle "Krankenhausentlassungsschein". Diese Quelle wurde verwendet, um zu ermitteln, ob einige vorher noch nicht akkreditierte operative Einheiten in den letzten drei Jahren eine Zunahme an Fällen im Bereich der seltenen Erkrankungen verzeichnet haben, sodass sie akkreditierungsfähig sein könnten. Es wurde dabei die gleiche Methode wie im Jahr 2007 angewandt, wobei diese Patientengruppe rekonstruiert wurde, in der alle Einlieferungen des jeweiligen Patienten/ der jeweiligen Patientin während des Vierjahreszeitraums 2009 bis 2012 erfasst und jedem Datensatz des Patienten/ der Patientin innerhalb der Gruppierung eine individuelle Kennzeichnung entspricht. Außerdem wurden die Mobilität der Patienten innerhalb des gesamten Großraums erforscht sowie die Verteilung der Fälle innerhalb des Großraums berechnet. Die Krankenhäuser und die ermittelten operativen Einheiten sind jene mit der absolut höchsten Fallzahl und beziehen sich immer auf eine Fallzahl von nicht weniger als drei Prozent im Vergleich zu allen im Großraum vorkommenden Fällen. Im speziellen Fall der Autonomen Provinz Bozen wurden auch die Daten des Registers für seltene Krankheiten

In particolare, tramite i dati del Registro malattie rare di Area Vasta (Regione Veneto, Provincia autonoma di Trento e Provincia autonoma di Bolzano), sono state analizzate 30.329 certificazioni effettuate dai Presidi dell'area e i relativi piani terapeutici, calcolando i tassi di copertura, di attrazione e di fuga della rete. In questo modo, è stato possibile valutare la capacità della rete complessiva di coprire i bisogni della popolazione residente, la capacità di attrazione da fuori regione o fuori nazione, per conoscere i punti di forza e di debolezza interni. Successivamente a questo, è stato calcolato quanto ogni centro partecipa al funzionamento della rete: la casistica, la percentuale rispetto al totale della rete, l'attrazione di ogni centro nel totale della rete. E' stata definita inoltre una soglia minima di attività sufficiente per essere riconfermati come centri accreditati di tre/cinque per cento rispetto all'attività della rete complessiva.

2) La fonte informativa delle schede di dimissione ospedaliera (SDO). Tale fonte è stata utilizzata per valutare se alcune delle unità operative non accreditate precedentemente, negli ultimi tre anni, avesse avuto un incremento delle attività nei confronti delle malattie rare tale per poter aspirare ad essere accreditata. E' stato utilizzato lo stesso metodo del 2007 ricostruendo lo stato-paziente comprendente tutti i ricoveri subiti dallo/a stesso/a paziente nel quadriennio considerato (2009-2012) e attribuito un identificativo univoco a ciascun record presente nello strato. Si sono studiate le mobilità dei pazienti e delle pazienti nell'area come sono anche state calcolate le distribuzioni dei casi presenti nell'intera Area Vasta. Gli ospedali e le UO identificati sono stati quelli con il maggior numero assoluto di casi seguiti e comunque con un numero di casi seguiti non inferiori al tre per cento rispetto al totale dei casi presenti nell'Area. Nello specifico caso della Provincia Autonoma di Bolzano, sono stati utilizzati anche i dati del Registro malattie rare per individuare eventuali unità operative non precedentemente accreditate, che, effettuando per lo più diagnosi ambulatoriali, non rientrano nella casistica dei ricoveri ospedalieri. Attraverso però l'informazione

herangezogen, um eventuelle noch nicht akkreditierte Einheiten ausfindig zu machen, die nicht in der Kasuistik der Krankenhausaufenthalte aufscheinen, da sie überwiegend Ambulatoriumsdiagnosen durchführen. Auf Grund der Informationen der ersten Einheit, welche die Diagnose erstellt hat, die aus dem Register hervorgeht, ergibt sich in völliger Transparenz und Objektivität auf den gesamten Großraum berechnet, eine Mindestfallzahl von mehr als fünf Prozent.

Nach Einsichtnahme in den Beschluss der Region Venetien Nr. 763 vom 14.05.2015 – Umsetzung des Abkommens zwischen dem Staat, den Regionen und den autonomen Provinzen von Trient und Bozen zum Dokument „Nationalplan für seltene Krankheiten“. Aktualisierung des Netzwerks der überregionalen für seltene Krankheiten akkreditierten Referenzzentren des Großraums;

nach Einsichtnahme in den Beschluss der Landesregierung Nr. 799 vom 07.07.2015 „Übertragung von Befugnissen (Maßnahmen) – Widerruf des Beschlusses Nr. 705/2015,

beschließt einstimmig in gesetzmäßiger Weise:

1. die Prämissen vollinhaltlich als integralen und substantiellen Bestandteil des vorliegenden Beschlusses zu genehmigen;

2. die Aktualisierung der von den Verwaltungen anerkannten Liste der Referenzzentren für seltene Krankheiten, welche dem überregionalen Netzwerk angehört, gemäß Anlage unter Einhaltung der Vorschriften des Ministerialdekrets Nr. 279 vom 18.05.2001, in Durchführung des Abkommens zwischen der Region Venetien, der Region Friaul-Julisch-Venetien, der Autonomen Provinz Bozen und der Autonomen Provinz Trient zum Thema „seltene Krankheiten“ gemäß Beschluss der Landesregierung Nr. 3136 vom 30.08.2004 und in Durchführung des Staat-Regionen-Abkommens vom 16.10.2014 über den Nationalplan für seltene Krankheiten zu genehmigen;

della prima Unità che ha effettuato la diagnosi, informazione presente nel Registro, emergono in completa trasparenza e oggettività, soglie di attività sull'intera Area Vasta ben oltre il cinque per cento.

Vista la delibera della Giunta della Regione Veneto n. 763 del 14.05.2015 – Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento “Piano nazionale per le malattie rare (PNMR).” Aggiornamento della rete dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta, accreditati per le Malattie Rare;

vista la delibera della Giunta provinciale n. 799 del 07.07.2015 “Delega di funzioni (provvedimenti) – Revoca della delibera n. 705/2015;

delibera a voti unanimi legalmente espressi:

1. di approvare quanto esposto nelle premesse quale parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;

2. di approvare, nel rispetto delle prescrizioni previste dal Decreto Ministeriale n. 279 del 18.05.2001, in attuazione dell'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento in tema di malattie rare di cui alla deliberazione della Giunta provinciale n. 3136 del 30.08.2004, ed in attuazione dell'Accordo Stato-Regioni del 16.10.2014 sul Piano Nazionale Malattie Rare, l'aggiornamento della lista dei Centri di riferimento per le malattie rare appartenenti alla rete a valenza interregionale - allegato facente parte integrante della deliberazione - condivisa e riconosciuta dalle Amministrazioni;



3. zu genehmigen, dass die Bezugszentren für seltene Krankheiten aus mehreren operativen Einheiten bestehen, die zusammenarbeiten, die entweder dem gleichen Sanitätsbetrieb oder verschiedenen Gesundheitsbetrieben innerhalb des überregionalen Netzwerks angehören;

4. zu genehmigen, dass die Zentren auch Netzwerkarbeit zwischen den verschiedenen operativen Einheiten leisten, sowohl untereinander, als auch mit anderen regionalen Zentren auf dem Staatsgebiet, die dem ERN angehören, sowohl mit anderen Krankenhaus-, als auch territorialen Einrichtungen, die an der Aufnahme des akkreditierten Zentrums beteiligt sind;

5. zu genehmigen, dass die Netzwerkarbeit mit dem Informatisierungssystem, das heißt, mit dem Register für seltene Krankheiten verbunden ist. Das Register für seltene Krankheiten bleibt auch weiterhin das einzige Instrument, um Menschen mit seltenen Erkrankungen als solche auszuweisen, die Grundlage für ihre Ticketbefreiung sowie Verschreibung von Behandlungen, wobei für einige davon der Kauf und die Verteilung gewährleistet wird;

6. gutzuhießen, dass die Implementierung von Qualitätsanalysen des Systems und des Netzes die Anziehungskraft, die Abdeckung, die Flucht, die meisten klinischen Ergebnisse beeinflussen;

7. klarzustellen, dass die obgenannte Anlage künftigen Änderungen unterliegen kann.

DER LANDESHAUPTMANN

DER GENERALSEKRETÄR DER L.R.

3. di approvare che i Centri di riferimento per le malattie rare siano funzionalmente formati da più unità operative concorrenti insieme, appartenenti alla stessa azienda che ad aziende diverse all'interno della rete interregionale;

4. di approvare che l'attività dei Centri sia costituita dal funzionamento e rete tra diverse unità operative e, tra queste e gli altri centri (regionali e italiani, parte delle ERN) e le altre strutture ospedaliere e territoriali coinvolte nella presa in carico del centro accreditato;

5. di approvare che il funzionamento a rete sia legato alla gestione dell'informazione, che avverrà tramite il sistema informativo detto "Registro malattie rare". Esso continuerà a rappresentare l'unico strumento per certificare le persone con diagnosi di malattia rara e dare loro l'attestato di esenzione, per prescrivere i trattamenti garantendone, per una parte di questi, l'acquisizione e la distribuzione;

6. di approvare che l'implementazione di analisi di qualità del sistema e della rete riguarderà la capacità di attrazione, di copertura, di fuga, gli esiti clinici maggiori;

7. di precisare che il suddetto allegato del presente atto, potrà essere oggetto di revisioni future.

IL PRESIDENTE DELLA PROVINCIA

IL SEGRETARIO GENERALE DELLA G.P.

*Allegato/ Anlage*

**Centri Interregionali di Riferimento dell'Area Vasta per le  
malattie rare per gruppi di patologie  
di cui al Decreto Ministeriale 279/2001**

**Überregionale Referenzzentren des Großraums für seltene  
Krankheiten unterteilt nach Pathologiegruppen  
gemäß Ministerialdekret Nr. 279/2001**

Gruppo del Decreto 279 Gruppe des Dekrets 279	Malattie Krankheiten	Codici esenzione Befreiungs- kodices	Centro Accreditato Akkreditiertes Zentrum	Aziende/Istituti partecipanti Teilnehmende Betriebe/ Institute	Dipartimenti/ Unità Operative/ Servizi confluenti Zusammengehörende Departments/ operative Einheiten/ Dienste
<b>Malattie infettive e parassitarie Infektions- und parasitäre Krankheiten</b>	Malattia di Hansen / Hansen-Krankheit Malattia di Whipple/ Whipple-Krankheit Malattia di Lyme/ Lyme-Krankheit	RA0010	Centro per le malattie rare infettive e parassitarie - Belluno	Az. ULSS 1 P.O. Belluno	Malattie Infettive Dermatologia Pediatria
		RA0020		Ospedale Sacro Cuore Don Calabria	Malattie infettive (Centro malattie tropicali)
<b>Tumori/ Tumore</b>	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor Retinoblastoma/ Retinoblastom Malattia di Cronkhite-Canada/ Cronkhite-Canada-Syndrom Sindrome di Gardner/ Gardner-Syndrom Poliposi familiare/ Familiäre Polyposis Linfoangioliomiomatosi/ Lymphangioliomyomatose Neurofibromatosi/ Neurofibromatose	RB0010	Centro per i tumori rari - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Gastroenterologia Chirurgia generale (Clinica Chirurgica Generale I^) Neurochirurgia Fisiopatologia respiratoria Pneumologia (Pneumologia clinica) Urologia Neurologia Dermatologia Chirurgia plastica
		RB0020 RB0030 RB0040 RB0050 RB0060 RBG010		Isituto Oncologico Veneto  Az. ULSS n.9 Treviso	Oncologia (Area di oncologia clinica e sperimentale) Chirurgia generale (Area di chirurgia oncologica)  Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor Retinoblastoma/Retinoblastom Malattia di Cronkite-Canada/ Cronkhite-Canada-Syndrom Sindrome di Gardner/ Gardner-Syndrom Poliposi familiare/ Familiäre Polyposis Linfoangioliomiomatosi/ Lymphangioliomyomatose Neurofibromatosi/ Neurofibromatose	RB0010 RB0020 RB0030 RB0040 RB0050 RB0060 RBG010	Centro per i tumori rari - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Oncoematologia Pediatrica Chirurgia generale (Chirurgia generale ed epatobiliare) Dermatologia Neurochirurgia (Neurochirurgia A) Neurochirurgia pediatrica Chirurgia generale (Chirurgia Generale e dell'Obesità) Oncologia

	Neurofibromatose				
<b>Tumori/ Tumore</b>	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor	RB0010	Centro per i tumori rari - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Neuropsichiatria Infantile Dermatologia Gastroenterologia
	Retinoblastoma/ Retinoblastom	RB0020			
	Malattia di Cronkhite-Canada/ Cronkhite-Canada-Syndrom	RB0030			
	Sindrome di Gardner/ Gardner- Syndrom	RB0040			
	Poliposi familiare/ Familiäre Polyposis	RB0050			
	Linfoangioliomiomatosi/ Lymphangioliomyomatose	RB0060			
	Neurofibromatosi/ Neurofibromatose	RBG010			
	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor	RB0010	Centro per i tumori rari - Bolzano/ Zentrum für seltene Tumoren - Bozen	Ospedale Centrale Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Departement für Pädiatrie Dermatologia/ Dermatologie Neurologia/ Neurologie Gastroenterologia/ Gastroenterologie
	Retinoblastoma/ Retinoblastom	RB0020			
	Malattia di Cronkhite-Canada/ Cronkhite-Canada-Syndrom	RB0030			
	Sindrome di Gardner/ Gardner-Syndrom	RB0040			
	Poliposi familiare/ Familiäre Polyposis	RB0050			
	Linfoangioliomiomatosi/ Lymphangioliomyomatose	RB0060			
	Neurofibromatosi/ Neurofibromatose	RBG010			
<b>Malattie delle ghiandole endocrine/ Erkrankungen der endokrinen Drüsen</b>	Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel	RC0010	Centro per le malattie rare delle ghiandole endocrine - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica III^ e Endocrinologia) Nefrologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)
	Sindrome di Kallmann/ Kallmann-Syndrom	RC0020			
	Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre Hyperaldosteronismen*	RCG010			
	Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome*	RCG020			
	Sindrome di Reifenstein/ Reifenstein-Syndrom	RC0030			
	Poliendocrinopatie autoimmuni*/autoimmune Polyendokrinopathien*	RCG030			

	Pubertà precoce idiopatica/ idiopathische vorzeitige Pubertät Leprecaunismo/ Leprechaunis-mus Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0040  RC0050  RC0060			
<b>Malattie delle ghiandole endocrine/ Erkrankungen der endokrinen Drüsen</b>	Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel	RC0010	Centro per le malattie rare delle ghiandole endocrine - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.) Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo
	Sindrome di Kallmann/ Kallmann-Syndrom	RC0020			
	Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre	RCG010			
	Hyperaldosteronismen*				
	Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome*	RCG020			
	Sindrome di Reifenstein/ Reifenstein-Syndrom	RC0030			
	Poliendocrinopatie autoimmuni*/ Autoimmune	RCG030			
	Polyendokrinopathien*				
	Pubertà precoce idiopatica/ Idiopathische vorzeitige Pubertät	RC0040			
	Leprecaunismo/ Leprechaunismus	RC0050			
	Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0060			
	Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel	RC0010			
Sindrome di Kallmann/Kallmann-Syndrom	RC0020				
Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre	RCG010				
Hyperaldosteronismen*					
Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome*	RCG020				
Sindrome di Reifenstein/ Reifenstein-Syndrom	RC0030				
Poliendocrinopatie autoimmuni*/ Autoimmune	RCG030				

		Polyendokrinopathien* Pubertà precoce idiopatica/ Idiopathische vorzeitige Pubertät	RC0040			
		Leprecaunismo/ Leprechaunismus	RC0050			
		Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0060			
<b>Malattie delle ghiandole endocrine/ Erkrankungen der endokrinen Drüsen</b>		Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel	RC0010	Centro per le malattie rare delle ghiandole endocrine - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Medicina Interna
		Sindrome di Kallmann/Kallmann-Syndrom	RC0020			
		Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre Hyperaldosteronismen*	RCG010			
		Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome*	RCG020			
		Sindrome di Reifenstein/ Reifenstein-Syndrom	RC0030			
		Poliendocrinopatie autoimmuni*/ Autoimmune	RCG030			
		Polyendokrinopathien* Pubertà precoce idiopatica/ Idiopathische vorzeitige Pubertät	RC0040			
		Leprecaunismo/ Leprechaunismus	RC0050			
		Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0060			
		Sindrome di Kallmann/ Kallmann-Syndrom	RC0020			
<b>Malattie del metabolismo/ Stoffwechselerkrankungen</b>	<b>A</b>	Disturbi del metabolismo e del trasporto aminoacidi*/ Aminosäuren-Stoffwechselstörungen und Aminosäuretransport-Störungen* Disturbi del ciclo dell'urea*/ Störungen des Harnstoffzyklus*	RCG040	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento salute donna e bambino) Malattie metaboliche ed ereditarie Nefrologia Neurologia (Clinica neurologica)
	<b>m</b>		RCG050			

<b>Malattie del metabolismo/ Stoffwechselerkrankungen</b>	<b>A m i n o s ä u r e n</b>	Disturbi del metabolismo e del trasporto aminoacidi*/ Aminosäuren-Stoffwechselstörungen und Aminosäuretransport-Störungen* Disturbi del ciclo dell'urea*/ Störungen des Harnstoffzyklus*	RCG040  RCG050	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi – Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoemat ed emocoagulat.) Nefrologia (Nefrologia e dialisi)
	<b>C a r b o i d r a t i / K o h l e n h y d r a t t r a n s p o r t i</b>	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati* <sup>1</sup> / Kohlenhydrat-Stoffwechselstörungen und Störungen des Kohlenhydrattransports* <sup>1</sup>	RCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi – Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Dipartimento strutt salute donna e bambino Malattie metaboliche ed ereditarie Neurologia (Clinica neurologica) Gastroenterologia Nefrologia
	<b>K o h l e n h y d r a t t r a n s p o r t i</b>	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati* <sup>1</sup> / Kohlenhydrat-Stoffwechselstörungen und Störungen des Kohlenhydrattransports* <sup>1</sup>	RCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo dei carboidrati - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Neurologia (Neurologia B)
	<b>D i s t u r b i / K o h l e n h y d r a t t r a n s p o r t i</b>	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati* <sup>1</sup> / Kohlenhydrat-Stoffwechselstörungen und Störungen des Kohlenhydrattransports* <sup>1</sup>	RCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo dei carboidrati - Bolzano/ Zentrum für seltene Erkrankungen des Kohlenhydratstoffwechsels	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Medicina Interna/ Interne Medizin Gastroenterologia/ Gastroenterologie
	<b>L i p i d i / L i p i d i</b>	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* <sup>2</sup> / Angeborene Störungen des Lipoproteinstoffwechsels* <sup>2</sup> Lipodistrofia totale/ Totale Lipodystrophie / Disturbo da accumulo di lipidi*/ Lipidspeicherkrankheit*	RCG070  RC0080  RCG080	Centro per le malattie rare del metabolismo dei lipidi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Malattie metaboliche ed ereditarie Medicina generale (Clinica medica I^) Neurologia (Clinica neurologica) Nefrologia

<b>Malattie del metabolismo/ Stoffwechselerkrankungen</b>	<b>p</b>	Mucopolipidosi/ Mukopolipidose	RCG090					
	<b>d</b>	Malattia di Dercum/ Dercum-Krankheit	RC0090					
	<b>e</b>	Malattia di Farber/ Farber-Krankheit	RC0100					
	<b>L</b>	<b>i</b>	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* <sup>2</sup> / Angeborene Störungen des Lipoproteinstoffwechsels* <sup>2</sup>	RCG070	Centro per le malattie rare del metabolismo dei lipidi - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neurologia (Neurologia B) Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo Nefrologia (Nefrologia e dialisi)	
			<b>p</b>	Lipodistrofia totale/ Totale Lipodystrophie	RC0080			
			<b>i</b>	Disturbo da accumulo di lipidi*/ Lipidspeicherkrankheit*	RCG080			
			<b>d</b>	Mucopolipidosi/ Mukopolipidose	RCG090			
			<b>i</b>	Malattia di Dercum/ Dercum-Krankheit	RC0090			
	<b>e</b>	Malattia di Farber/ Farber-Krankheit	RC0100					
	<b>L</b>	<b>i</b>	Mal. di Fabry/ Fabry-Krankheit		Centro per la malattia di Fabry - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Nefrologia	
<b>P</b>	<b>r</b>	Crioglobulinemia mista/ Gemischte	RC0110	Centro per le malattie rare del metabolismo delle proteine - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Reumatologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Medicina generale (Clinica medica I <sup>A</sup> )		
		<b>o</b>	Atransferrinemia congenita/ Kongenitale	RC0130				
		<b>e</b>	Atransferrinämie					
<b>n</b>	<b>e</b>	Crioglobulinemia mista/ Gemischte	RC0110	Centro per le malattie rare del metabolismo delle proteine - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoemat ed emocoagulat.)		
		<b>e</b>	Kryoglobulinämie Atransferrinemia congenita/ Kongenitale Atransferrinämie	RC0130				



M i n e r r a l i  M i n e r r a l i  M i n e r r a l i  M i n e r r a l i  M i n e r r a l i	Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel Alterazioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen*	RC0070  RCG100  RC0120  RC0150  RC0160  RC0170	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica medica I^) Gastroenterologia Medicina generale (Endocrinologia) Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)
	Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel Alterazioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen*	RC0070  RCG100  RC0120  RC0150  RC0160  RC0170	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunoemat. ed emocoagulat.) Neurologia (Neurologia B)

M i n e r a l i / M i n e r a l i e n n	Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel	RC0070	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali – Bolzano/	Ospedale centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Gastroenterologia /Gastroenterologie			
	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen*	RCG100	Zentrum für seltene Mineralstoffwechselerkrankungen - Bozen					
	/ Aceruloplasminemia congenita/ kongenitale	RC0120						
	Aceruloplasminämie							
	Malattia di Wilson/ Wilson-Krankheit	RC0150						
	Ipofosfatasia/ Hypophosphatasie	RC0160						
	Rachitismo ipofosfatemico	RC0170						
	vitamina D resistente/ Vitamin D-resistente							
	hypophosphatämische Rachitis							
	A l t r o / A n d e r e s	Porfirie/Porphyrien	RCG110	Centro per le altre malattie rare del metabolismo - Padova		Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Medicina generale (Clinica medica I^) Medicina del lavoro Gastroenterologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Fisiopatologia respiratoria Pneumologia Dermatologia	
Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine*/ Purin/Pyrimidinstoffwechselstörungen*		RCG120						
Amiloidosi primarie e familiari/ Primäre und familiäre Amyloidosen		RCG130						
Sindrome di Crigler-Najjar/ Crigler-Najjar-Syndrom		RC0180						
Mucopolisaccaridosi*/ Mukopolysaccharidosen*		RCG140						
Porfirie/Porphyrien		RCG110	Centro per le altre malattie rare del metabolismo – Verona		Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona			Pediatria Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoemat ed emocoagulat.) Dermatologia Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo
Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine*/ Purin/Pyrimidinstoffwechselstörungen*		RCG120						
Amiloidosi primarie e familiari/ Primäre und familiäre Amyloidosen		RCG130						
Sindrome di Crigler-Najjar/ Crigler-Najjar-Syndrom		RC0180						
Mucopolisaccaridosi*/		RCG140						

	Mukopolysaccharidosen*				
<b>Disturbi immunitari/ Immunstörungen</b>	Angioedema ereditario/ Hereditäres Angioödem Carenza congenita di alfa1 antitripsina/ Alpha-1- Antitrypsin-Mangel Istiocitosi croniche*/ Chronische Histiocytosen* Immunodeficienze primarie*/ Primäre Immundefekte* Malattia di Behçet/ Behçet-Krankheit	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Centro per le malattie rare del sistema immunitario - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova  <hr/> Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Ematologia (Ematologia ed Immunologia clinica) Reumatologia Medicina generale (Clinica Medica I^) Oculistica (Clinica Oculistica) Gastroenterologia Dermatologia Fisiopatologia respiratoria  <hr/> Dermatologia
	Angioedema ereditario/ Hereditäres Angioödem Carenza congenita di alfa1 antitripsina/ Alpha-1- Antitrypsin-Mangel Istiocitosi croniche*/ Chronische Histiocytosen* Immunodeficienze primarie*/ primäre Immundefekte* Malattia di Behçet/ Behçet-Krankheit	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Centro per le malattie rare del sistema immunitario - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.) Immunologia (Immunologia clinica) Dermatologia Gastroenterologia Pneumologia Oculistica (Oculistica B)
	Angioedema ereditario/ Hereditäres Angioödem Carenza congenita di alfa1 antitripsina/ Alpha-1- Antitrypsin-Mangel Istiocitosi croniche*/ Chronische Histiocytosen* Immunodeficienze primarie*/ Primäre Immundefekte* Malattia di Behçet/ Behçet-Krankheit	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Centro per le malattie rare del sistema immunitario - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Pneumologia Reumatologia

<b>Disturbi immunitari/ Immunstörungen</b>	Angioedema ereditario/ Hereditäres Angioödem	RC0190	Centro per le malattie rare del sistema immunitario – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Immunsystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Pneumologia/ Pneumologie Medicina Interna/ Interne Medizin
	Carenza congenita di alfa1 antitripsina/ Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	RC0200			
	Istiocitosi croniche*/ Chronische Histiozytosen*	RCG150			
	Immunodeficienze primarie*/ Primäre Immunschwächen*	RCG160			
	Malattia di Behçet/ Behçet-Krankheit	RC0210			
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe</b>	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria Ematologia
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare– Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Ematologia
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Rovigo	Az. ULSS 18 P.O. Rovigo	Medicina Trasfusionale
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^) Ematologia (Ematologia e Immunologia clinica) Medicina generale (UOSD Coagulopatie)
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Oncoematologia Pediatrica Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.) Ematologia Medicina trasfusionale (Servizio Trasfusionale e Immunoematologia)
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Ematologia Centro Trasfusionale
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Bolzano Zentrum für seltene hereditäre Anemien - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Ematologia/ Hämatologie



	Difetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione – Bolzano/ Zentrum für hereditäre Koagulationsstörungen	Ospedale Centrale di Bolzano/ Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Ematologia/ Hämatologie			
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe</b>	<b>Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten</b> Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^ e Clinica Medica V^) Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)			
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020						
	Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030						
	Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien*	RDG030						
	Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040						
	Neutropenia ciclica/ Zyklische Neutropenie	RD0040						
	Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granulomatose	RD0050						
	Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0060R						
	<b>Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten</b> Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010				Centro per le altre malattie rare ematologiche - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.) Ematologia Medicina trasfusionale (Servizio Trasfusionale e Immunoematologia)
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020						
Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030							
Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre	RDG030							

	Thrombozytopathien * Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien* Neutropenia ciclica/ Zyklische Neutropenie Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granolomatose Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RDG040 RD0040 RD0050 RD0060			
<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe</b>	<b>Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten</b> Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente Schönlein-Henoch-Purpura Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien * Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien* Neutropenia ciclica/ Zyklische Neutropenie Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granolomatose Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Ematologia

<b>Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/</b> <b>Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe</b>	<b>Altre Malattie Ematologiche/</b> <b>Andere hämatologische Krankheiten</b> Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Trento	Ospedale di Trento- Presidio S. Chiara	Pediatria Centro Trasfusionale Nefrologia
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020			
	Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente	RD0030			
	Schönlein-Henoch-Purpura				
	Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien *	RDG030			
	Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040			
	Neutropenia ciclica/ zyklische	RD0040			
	Neutropenie				
	Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granulomatose	RD0050			
	Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0060			
<b>Altre Malattie Ematologiche/</b> <b>Andere hämatologische Krankheiten</b> Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Bolzano	Ospedale centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Ematologia/ Hämatologie	
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020	Zentrum für die anderen seltenen Krankheiten - Bozen		
	Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente	RD0030			
	Schönlein-Henoch-Purpura				
	Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien *	RDG030			
	Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040			
Neutropenia ciclica/ Zyklische	RD0040				



	Neutropenie Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granolomatose Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0050  RD0060			
<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankhei- ten des Nerven- systems</b>	Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Vicenza	ULSS 6 P.O. Vicenza	Neurologia Recupero e riabilitazione funzionale Pneumologia Psichiatria (Dipartimento di salute mentale)
	Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
	Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			
	Sindrome di Rett/ S Rett-Syndrom	RF0040			
	Atrofia dentato N Atrophia dentata	RF0050			
	rubropallidoluisiana/ C Dentatorubropallidoluisische				
	Atrophia Z Atrophie				
	Epilessia mioclonica N Epilepsia mioclonica	RF0060			
	progressiva/ Progressive S Myoklonusepilepsie				
	Mioclono essenziale ereditario/ Hereditärer essentieller	RF0070			
	Myoklonus				
	Chorea di Huntington/ Chorea Huntington	RF0080			
	Distonia di torsione idiopatica/ Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
	Malattie spinocerebellari*/ Spinozerebelläre	RFG040			
	Erkrankungen*				
Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RFG050				
Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100				
Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110				
Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120				
Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130				
Sindrome di West/ S Syndrom von West	RF0140				
			Az. ULSS 3 Bassano	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento medicina riabilitativa) Centro di riabilitazione AISM Rosà	





<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>		Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia A e Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunoemat. ed emocoagulat.) Pneumologia Psichiatria
		Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
		Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			
		Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040			
		Atrofia dentato rubropallidoluisiana/ Dentatorubropallidoluisische Atrophie	RF0050			
		Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myoklonusepilepsie	RF0060			
		Mioclono essenziale ereditario/ Hereditärer essentieller Myoklonus	RF0070			
	<b>S</b>	Chorea di Huntington/ Chorea Huntington	RF0080			
	<b>N</b>	Distonia di torsione idiopatica/ Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
	<b>C</b>	Malattie spinocerebellari*/ Spinozerebelläre Erkrankungen*	RFG040			
	<b>/</b>	Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RFG050			
	<b>Z</b>	Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100			
	<b>N</b>	Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110			
	<b>S</b>	Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120			
		Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130			
	Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140				
	Narcolessia/ Narkolepsie	RF0150				
			Az. ULSS 20 Verona	Recupero e riabilitazione e funzionale (Dipartimento riabilitativo) Centro di riabilitazione Fondazione Federico Milcovich Verona (già UILD M) Recupero e riabilitazione funzionale (Centro polifunzionale Don Calabria di Verona)		

<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankhei- ten des Nerven- systems</b>		Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Neuropsichiatria Infantile Neurologia
		Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
		Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			
		Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040			
		Atrofia dentato rubropallidoluisiana/ Dentatorubropallidoluisische Atrophie	RF0050			
		Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myoklonusepilepsie	RF0060			
		Mioclono essenziale ereditario/ S Hereditärer essentieller N Myoklonus	RF0070			
		C Chorea di Huntington/ / Chorea Huntington	RF0080			
		Z Distonia di torsione idiopatica/ N Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
		S Malattie spinocerebellari*/ Spinozerebelläre Erkrankungen*	RFG040			
		Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RFG050			
		Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100			
		Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110			
		Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120			
		Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130			
	Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140				
	Narcolessia/ Narkolepsie	RF0150				

<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>		Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Zentralen Nervensystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Neurologia/ Neurologie
		Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
		Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			
		Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040			
		Atrofia dentato rubropallidolusiana/ Dentatorubropallidolusische Atrophie	RF0050			
		Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myoklonusepilepsie	RF0060			
		Mioclono essenziale ereditario/ Hereditärer essentieller Myoklonus	RF0070			
		S Chorea di Huntington/ N Chorea-Huntington	RF0080			
		C Distonia di torsione idiopatica/ / Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
		Z Malattie spinocerebellari*/ N Spinozerebelläre S Erkrankungen*	RFG040			
		Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RFG050			
		Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100			
		Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110			
		Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120			
		Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130			
	Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140				
	Narcolessia/ Narkolepsie	RF0150				
	S Sindrome di Melkersson- N Rosenthal/ Melkersson- P Rosenthal-Syndrom / Neuropatie ereditarie*/ P Hereditäre Neuropathien* Z Sindrome di Steele- N Richardson-Olszewski/	RF0160  RFG060  RF0170	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Vicenza	ULSS 6 P.O. Vicenza	Neurologia Recupero e riabilitazione funzionale Pneumologia	

<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>	Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante/ Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie	RF0180		Az. ULSS 3 Bassano	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento medicina riabilitativa) Centro di riabilitazione AISM Rosà
	<b>S</b> Sindrome di Eaton-Lambert/ <b>N</b> Eaton-Lambert-Syndrom <b>P</b> Miopatie congenite ereditarie*/ / Hereditäre kongenitale <b>P</b> Myopathien* <b>Z</b> Distrofie muscolari*/ <b>N</b> Muskeldystrophien* Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse	RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100			
	Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom Neuropatie ereditarie*/ Hereditäre Neuropathien* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom	RF0160 RFG060 RF0170	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Neurologia Medicina fisica e riabilitativa Pneumologia
	<b>S</b> Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante/ <b>N</b> Chronisch inflammatorische demyelinisierende <b>P</b> Polyradikuloneuropathie <b>Z</b> Sindrome di Eaton-Lambert/ <b>N</b> Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie*/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari*/ Muskeldystrophien* Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo-	RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100		Az. ULSS 7 Pieve di Soligo	IRCCS Eugenio Medea Conegliano <i>(limitatamente alle forme pediatriche)</i>

<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>	u. hyperkaliämische Paralyzen				
	Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom	RF0160	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino)
	Neuropatie ereditarie*/ Hereditäre Neuropathien*	RFG060			Neurologia (Clinica Neurologica)
	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom	RF0170			Fisiopatologia respiratoria
	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante/	RF0180			Pneumologia
	<b>S</b> Chronisch inflammatorische demyelinisierende			Az. ULSS 16 Padova	Recupero e riabilitazione funzionale (Riabilitazione ortopedica)
	<b>N</b> Polyradikuloneuropathie				Clinica neurologica II <sup>^</sup>
	<b>P</b> / Sindrome di Eaton-Lambert/	RF0190			Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza
	<b>P</b> Eaton-Lambert-Syndrom	RFG070			Centro di riabilitazione AISM Padova
	<b>Z</b> Miopatie congenite ereditarie*/				Fondazione Federico Milcovich Padova (già <i>UILDM</i> )
<b>N</b> Hereditäre kongenitale Myopathien*					
Distrofie muscolari*/ Muskeldystrophien*	RFG080				
Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien*	RFG090				
Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyzen	RFG100			Az. ULSS 12 Veneziana	IRCCS Ospedale San Camillo
Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom	RF0160	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)	
Neuropatie ereditarie*/ Hereditäre Neuropathien*	RFG060			Neurologia (Neurologia A e Neurologia B)	
<b>S</b> Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom	RF0170		Az. ULSS 20 Verona	Pneumologia	
<b>N</b> Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante/	RF0180			Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento riabilitativo)	
<b>P</b> / Sindrome di Eaton-Lambert/	RF0190			Centro di riabilitazione Fondazione Federico Milcovich Verona (già <i>UILDM</i> )	
<b>P</b> Eaton-Lambert-Syndrom	RFG070			Recupero e riabilitazione funzionale (Centro polifunzionale Don Calabria di Verona)	
<b>Z</b> Miopatie congenite ereditarie*/					
<b>N</b> Chronisch inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie					



<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>	<b>S</b> Hereditäre kongenitale Myopathien* <b>N</b> Distrofie muscolari*/ <b>P</b> Muskeldystrophien* / Distrofie miotoniche*/ <b>P</b> Myotone Dystrophien* <b>Z</b> Paralisi normokaliemiche, ipo e <b>N</b> iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralysen	RFG080  RFG090  RFG100			
	<b>S</b> Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom <b>N</b> Neuropatie ereditarie*/ <b>P</b> Hereditäre Neuropathien* <b>Z</b> Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ <b>N</b> Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom <b>S</b> Polineuropatia cronica <b>N</b> infiammatoria demielinizzante/ <b>P</b> / Chronisch inflammatorische demyelinisierende <b>P</b> Polyradikuloneuropathie <b>Z</b> Sindrome di Eaton-Lambert/ <b>N</b> Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie*/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari*/ Muskeldystrophien* Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralysen	RF0160  RFG060  RF0170  RF0180  RF0190  RFG070  RFG080  RFG090  RFG100	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Zentralen Nervensystems - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Deaprtment für Pädiatrie Neurologia/ Neurologie

<b>Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems</b>	S	Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom	RF0160	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Neurologia
	N	Neuropatie ereditarie*/ Hereditäre Neuropathien*	RFG060			
	P	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom	RF0170			
	N	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante/	RF0180			
	P	Chronisch inflammatorische demyelinisierende				
	Z	Polyradikuloneuropathie				
	N	Sindrome di Eaton-Lambert/ Eaton-Lambert-Syndrom	RF0190			
	N	Miopatie congenite ereditarie*/ Hereditäre kongenitale Myopathien*	RFG070			
		Distrofie muscolari*/ Muskeldystrophien*	RFG080			
		Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien*	RFG090			
	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse	RFG100				
<b>Malattie dell'apparato visivo Krankheiten des Sehapparates</b>		Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Conegliano	Az. ULSS 7 P.O. De Giocoli (Conegliano)	Oculistica
		Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
		Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220			
		Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre	RFG110			
		Netzhautdystrophien*				
		Distrofie ereditarie della coroide/ Hereditäre	RFG120			
		Aderhautdystrophien				
		Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0230			
		Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0240			
	Emeralopia congenita/	RF0250				

<b>Malattie dell'apparato visivo Krankheiten des Sehapparates</b>	Kongenitale Hemeralopie Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien* Cheratocono/ Keratokonus Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0260  RF0270  RFG130  RFG140  RF0280 RF0290  RF0300			
<b>Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie Malattia di Eales/ Eales-Krankheit Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien* Distrofie ereditarie della coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie Emeraldopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien* Cheratocono/Keratokonius	RF0200  RF0210  RF0220  RFG110  RFG120  RF0230  RF0240  RF0250  RF0260  RF0270  RFG130  RFG140  RF0280	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Oculistica

	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0290 RF0300			
	<b>Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiarie/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie Malattia di Eales/ Eales-Krankheit Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien* Distrofie ereditarie della coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien Cheratocono/Keratokonius Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Venezia	Az. ULSS 12 P.O. Mestre

<b>Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Schapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Camposampiero	Az. ULSS 15 P.O. Camposampiero	Oculistica
	Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
	Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220			
	Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*	RFG110			
	Distrofie ereditarie della corioide/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RFG120			
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0230			
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0240			
	Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0250			
	Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom	RF0260			
	Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom	RF0270			
	Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen*	RFG130			
	Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien	RFG140			
	Cheratocono/Keratokonus	RF0280			
	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis	RF0290			
	Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0300			
	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva Oculistica
Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210				
Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220				
Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*	RFG110				
Distrofie ereditarie della	RFG120				

<b>Malattie dell'apparato visivo</b>	coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RF0230				
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0240				
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0250				
	Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0260				
	Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom	RF0270				
	Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom	RFG130				
	Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen*	RFG140				
	Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien	RF0280				
	Cheratocono/ Keratokonus	RF0290				
	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis	RF0300				
	Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie					
	<b>Erkrankungen des Sehapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo– Padova ULSS 16	Az. ULSS 16 Padova	Oculistica Centro per l'ipovisione dell'età adulta
		Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom		RF0220				
Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*		RFG110				
Distrofie ereditarie della coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien		RFG120				
Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis		RF0230				
Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie		RF0240				
Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie		RF0250				
Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom		RF0260				
Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom		RF0270				

<b>Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates</b>	Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/Hereditäre Hornhautdystrophien Cheratocono/ Keratokonus Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RFG130  RFG140  RF0280 RF0290  RF0300			
<b>Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie Malattia di Eales/ Eales-Krankheit Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien* Distrofie ereditarie della coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie Emeralopia congenita/ kongenitale Hemeralopie Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien Cheratocono/Keratokonius Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0200  RF0210  RF0220  RFG110  RFG120  RF0230  RF0240  RF0250  RF0260  RF0270  RFG130  RFG140  RF0280 RF0290  RF0300	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Oculistica

<b>Malattie dell'apparato visivo</b> <b>Erkrankungen des Sehapparates</b>	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Sehapparates	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Oculistica/ Augenheilkunde
	Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
	Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220			
	Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre	RFG110			
	Netzhautdystrophien*				
	Distrofie ereditarie della corioide/ Hereditäre	RFG120			
	Aderhautdystrophien				
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0230			
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0240			
	Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0250			
	Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom	RF0260			
	Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom	RF0270			
	Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen*	RFG130			
	Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre	RFG140			
	Hornhautdystrophien				
	Cheratocono/Keratokonius	RF0280			
	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis	RF0290			
Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0300				
<b>Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Blutkreislaufs</b>	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis	RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^ e Clinica Medica V^) Cardiologia Reumatologia Ematologia (Ematologia ed Immunologia clinica) Oculistica (Clinica Oculistica) Gastroenterologia
	Poliangioite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis	RG0020			
	Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa	RG0030			
	Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom	RG0040			
	Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom	RG0050			
	Sindrome di Goodpasture/	RG0060			



	Goodpasture-Syndrom Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis Microangiopatie trombotiche*/ Thrombotische Mikroangiopathien* Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit Teleangectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom	RG0070  RG0080  RGG010  RG0090  RG0100  RG0110			
<b>Malattie del          sistema          circolatorio/          Krankheiten          des          Blutkreislaufs</b>	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis Poliangoite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom Sindrome di Goodpasture/ Goodpasture-Syndrom Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis Microangiopatie trombotiche*/ Thrombotische Mikroangiopathien* Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit Teleangectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom	RG0010 RG0020 RG0030 RG0040 RG0050 RG0060 RG0070 RG0080 RGG010 RG0090 RG0100 RG0110	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.) Ematologia Reumatologia Dermatologia Oculistica

<b>Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Kreislauf-systems</b>	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis	RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio – Bolzano/	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Medicina Interna/ Interne Medizin Ematologia/ Hämatologie
	Poliangioite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis	RG0020	Zentrum für seltene Krankheiten des Kreislaufsystems		
	Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa	RG0030			
	Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom	RG0040			
	Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom	RG0050			
	Sindrome di Goodpasture/ Goodpasture-Syndrom	RG0060			
	Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose	RG0070			
	Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis	RG0080			
	Microangiopatie trombotiche*/ Thrombotische Mikroangiopathien*	RGG010			
	Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit	RG0090			
	Teleangectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie	RG0100			
Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom	RG0110				
<b>Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Kreislauf-systems</b>	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis	RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Reumatologia Nefrologia
	Poliangioite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis	RG0020			
	Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa	RG0030			
	Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom	RG0040			
	Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom	RG0050			
	Sindrome di Goodpasture/ Goodpasture-Syndrom	RG0060			
	Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose	RG0070			
	Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis	RG0080			

<b>Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Kreislauf-systems</b>	Microangiopatie trombotiche*/ thrombotische Mikroangiopathien*	RGG010			
	Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit	RG0090			
	Teleangectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasia	RG0100			
	Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom	RG0110			
<b>Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungs-apparates</b>	Acalasia/ Achalasie	RI0010	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^) Gastroenterologia Chirurgia generale (Clinica chirurgica I^ e Clinica chirurgica III^)
	Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis	RI0020			
	Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis	RI0030			
	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion	RI0040			
	Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis	RI0050			
	Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue	RI0060			
	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	RI0070			
	Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasia	RI0080			
	Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RC0140			
	<b>Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungs-apparates</b>	Acalasia/ Achalasie			
Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis		RI0020			
Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis		RI0030			
Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion		RI0040			
Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis		RI0050			
Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue		RI0060			
Malattia da inclusione dei		RI0070			

	microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0080 RC0140			
<b>Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungs- apparates</b>	Acalasia/ Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Gastroenterologia Chirurgia generale (Chirurgia III)
<b>Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungs- apparates</b>	Acalasia/ Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Verdauungsapparates - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Gastroenterologia/ Gastroenterologie

<b>Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungsapparates</b>	Waldmann-Krankheit				
	Acalasia/ Achalasia	RI0010	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria/ Pädiatrie Gastroenterologia/ Gastroenterologie
	Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis	RI0020			
	Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis	RI0030			
	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion	RI0040			
	Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis	RI0050			
	Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue	RI0060			
	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit	RI0070			
	Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie	RI0080			
	Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RC0140			
<b>Malattie dell'apparato genito-urinario Krankheiten des Urogenital-systems</b>	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010			
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020			
	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010	Centro per le malattie rare dell'apparato genito-urinario - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020			
	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010	Centro per le malattie rare dell'apparato genito-urinario - Belluno	Az. ULSS 1 P.O. Belluno	Urologia
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020			

<b>Malattie dell'apparato genito-urinario Krankheiten des Urogenital-systems</b>	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010	Centro per le malattie rare dell'apparato genito-urinario– Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Urologia
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020			
	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
<b>Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes</b>	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010	Centro per le malattie dell'apparato genito-urinario rare – Bolzano/	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Urologia/ Urologie
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020	Zentrum für seltene Krankheiten des		
	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030	Urogenitalsystems		
<b>Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes</b>	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Dermatologia
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020	tessuto sottocutaneo– Treviso		
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030			
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040			
	Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges	RL0050			
	Schleimhautpemphigoid				
	Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060			
	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del	Az. ULSS 6 P.O. di Vicenza	Dermatologia
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020	tessuto sottocutaneo– Vicenza		
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030			
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040			
	Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges	RL0050			
Schleimhautpemphigoid					
Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060				

<b>Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes</b>	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis Pemfigo/ Pemphigus Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid Pemfigoide benigno delle mucose/ gutartiges Schleimhautpemphigoid Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo– Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Dermatologia (Clinica Dermatologica) Gastroenterologia
	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis Pemfigo/ Pemphigus Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo– Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Dermatologia
	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis Pemfigo/ Pemphigus Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo– Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Dermatologia

<b>Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes</b>	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo– Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dermatologia/ Dermatologie			
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020						
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030						
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040						
	Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid	RL0050						
Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060							
<b>Malattie del sistema osteo-muscolare e del tessuto connettivo/ Krankheiten des osteo-muskulären Gewebes und des Bindegewebes</b>	Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Reumatologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Neurologia (Clinica Neurologica)			
	Polimiosite/ Polymyositis	RM0020						
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030						
	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010						
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitiis	RM0040						
	Fascite diffusa/ Diffuse Faszitiis	RM0050						
	Policondrite/ Polychondritis	RM0060						
	Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010				Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoemat ed emocoagulat.) Neurologia (Neurologia B)
	Polimiosite/ Polymyositis	RM0020						
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030						
	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010						
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitiis	RM0040						
Fascite diffusa/ Diffuse Faszitiis	RM0050							
Policondrite/ Polychondritis	RM0060							
Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo – Bolzano/ Zentrum für	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Medicina interna/ Interne Medizin Dermatologia/ Dermatologie				
Polimiosite/ Polymyositis	RM0020							
Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030							



<b>Malattie del sistema osteo-muscolare e del tessuto connettivo/ Krankheiten des osteomuskulären Gewebes u. des Bindegewebes</b>	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010	seltene Krankheiten des osteo-muskulären Gewebes und des Bindegewebes		
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitis	RM0040			
Fascite diffusa/ Diffuse Faszitis	RM0050				
Policondrite/ Polychondritis	RM0060				
	Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Reumatologia
	Polimiosite/ Polymyositis	RM0020			
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030			
	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010			
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitis	RM0040			
	Fascite diffusa/ Diffuse Faszitis	RM0050			
	Policondrite/ Polychondritis	RM0060			
<b>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</b>	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Neurologia (Clinica neurologica) Neurochirurgia Fisiopatologia respiratoria Pneumologia Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale
	Microcefalia/ Mikrozephalie	RN0020			
	Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie	RN0030			
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040			
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050			
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060			
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix- Syndrom	RN0070			
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570			
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			

	Walker-Warburg-Syndrom Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			
<b>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</b>	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoemat ed emocoagulat.) Neurochirurgia (Neurochirurgia A) Neurochirurgia pediatrica
	Microcefalia/ Mikrozephalie	RN0020			
	Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie	RN0030			
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040			
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050			
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060			
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070			
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570			
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			

<b>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</b>	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare – Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Neurochirurgia Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
	Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020			
	Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie	RN0030			
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040			
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050			
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060			
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070			
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570			
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			
	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010			
Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020				
Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie	RN0030				
Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040				
Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050				
Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060				
Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070				
Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080				
Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300				
Sindrome di Möbius/ Möbius-	RN0990				

	Sindrom Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1490 RN1570 RN1740 RN1750			
<b>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</b>	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom Microcefalia/ Mikrozephalie Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom Lissencefalia/ Lissenzephalie Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN0010 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070 RN0080 RN0300 RN0990 RN1490 RN1570 RN1740 RN1750	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare – Bolzano/ Zentrum für seltene isolierte und syndromale Fehlbildungen des Nervensystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Neurologia/ Neurologie

	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom Microcefalia/ Mikrocephalie Agenesia cerebellare/ Zerebelläre Agenesie Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom Lissencefalia/ Lissenzephalie Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN0010 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070 RN0080 RN0300 RN0990 RN1490 RN1570 RN1740 RN1750	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Neuropsichiatria Infantile
<b>Malattie          mitocondriali          e dei          perossisomi/          Krankheiten          der          Mitochondrien          und der          Peroxisomen</b>	Malattia di Alpers/ Alpers-Syndrom Sindrome di Kearns-Sayre/ Kearns-Sayre-Syndrom Malattia di Leigh/ Leigh-Krankheit Sindrome MELAS/ MELAS-Syndrom Sindrome MERRF/ MERRF-Syndrom Sindrome di Zellweger/ Zellweger-Syndrom	RF0010 RF0020 RF0030 RN0710 RN0720 RN1760	Centro per le malattie mitocondriali e dei perossisomi - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona  <hr/> Az. ULSS n.9 Treviso	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunoemat. ed emocoagulat.)  <hr/> Genetica medica (poliambulatorio di Tv)

<b>Malattie mitocondriali e dei perossisomi/ Krankheiten der Mitochondrien und der Peroxisomen</b>	Malattia di Alpers/ Alpers-Syndrom	RF0010	Centro per le malattie mitocondriali e dei perossisomi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Neurologia (Clinica neurologica) Fisiopatologia respiratoria Pneumologia			
	Sindrome di Kearns-Sayre/ Kearns-Sayre-Syndrom	RF0020						
	Malattia di Leigh/ Leigh-Krankheit	RF0030						
	Sindrome MELAS/ MELAS-Syndrom	RN0710						
	Sindrome MERRF/ MERRF-Syndrom	RN0720						
Sindrome di Zellweger/ Zellweger-Syndrom	RN1760		Az. ULSS n.9 Treviso	Genetica medica (poliambulatorio di Tv)				
<b>Malformazioni oculari/ Fehlbildungen des Auges</b>	Anomalia di Axenfeld-Rieger/ Axenfeld-Rieger-Anomalie	RN0090	Centro per le malformazioni oculari isolate e sindromiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale Oculistica			
	Anomalia di Peters/ Peters-Anomalie	RN0100						
	Aniridia/ Aniridie	RN0110						
	Coloboma congenito del disco ottico/ Kongenitales Papillenkolobom	RN0120						
	Anomalia di Morning-Glory/ Morning glory-Syndrom	RN0130						
	Persistenza della membrana pupillare/Persistierende Pupillenmembran	RN0140						
	Sindrome di De Morsier/ De-Morsier-Syndrom	RN0860						
	Sindrome di Rieger/ Rieger-Syndrom	RN1050						
	Sindrome di Stickler/ Stickler-Syndrom	RN1220						
	Malattia di Norrie/ Norrie-Krankheit	RN1580						
	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada/ Vogt-Koyanagi-Harada-Syndrom	RN1720						
	Anomalia di Axenfeld-Rieger/ Axenfeld-Rieger-Anomalie	RN0090				Centro per le malformazioni oculari isolate e sindromiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria Oculistica
	Anomalia di Peters/ Peters-Anomalie	RN0100						
Aniridia/ Aniridie	RN0110							
Coloboma congenito del disco ottico/ Kongenitales	RN0120							

	Papillenkolobom Anomalia di Morning-Glory/ Morning glory-Syndrom Persistenza della membrana pupillare/ Persistierende Pupillemembran Sindrome di De Morsier/ De-Morsier-Syndrom Sindrome di Rieger/ Rieger-Syndrom Sindrome di Stickler/ Stickler-Syndrom Malattia di Norrie/ Norrie-Krankheit Sindrome di Vogt-Koyanagi- Harada/ Vogt-Koyanagi- Harada-Syndrom	RN0130  RN0140  RN0860  RN1050  RN1220  RN1580  RN1720			
<b>Malformazioni          oculari/          Fehlbildungen          des Auges</b>	Anomalia di Axenfeld-Rieger/ Axenfeld-Rieger-Anomalie Anomalia di Peters/ Peters-Anomalie Aniridia/ Aniridie Coloboma congenito del disco ottico/ Kongenitales Papillenkolobom Anomalia di Morning-Glory/ Morning glory-Syndrom Persistenza della membrana pupillare/ Persistierende Pupillemembran Sindrome di De Morsier/ De-Morsier-Syndrom Sindrome di Rieger/ Rieger-Syndrom Sindrome di Stickler/ Stickler-Syndrom Malattia di Norrie/ Norrie-Krankheit Sindrome di Vogt-Koyanagi- Harada/ Vogt-Koyanagi- Harada-Syndrom	RN0090 RN0100 RN0110 RN0120  RN0130 RN0140  RN0860 RN1050 RN1220 RN1580 RN1720	Centro per le malformazioni oculari isolate e sindromiche rare – Bolzano/ Zentrum für seltene isolierte und syndromale Fehlbildungen des Auges	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Oculistica/ Augenheilkunde

<b>Malformazioni gastro-intestinali/ Gastrointestinale Fehlbildungen</b>	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/ Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel	RN0160	Centro per le malformazioni gastro-intestinali isolate e sindromiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Chirurgia pediatrica Gastroenterologia			
	Atresia del digiuno/ Jejunalatresie	RN0170						
	Atresia o stenosi duodenale/ Duodenalatresie oder -Stenose	RN0180						
	Ano imperforato/ Analatresie	RN0190						
	Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit	RN0200						
	Atresia biliare/ Gallengangatresie	RN0210						
	Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit	RN0220						
	Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit	RN0230						
	Gastroschisi/ Gastroschisis	RN0320						
	Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	RN0760						
	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/ Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel	RN0160				Centro per le malformazioni gastro-intestinali isolate e sindromiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Gastroenterologia Chirurgia generale (Chirurgia generale I^)
	Atresia del digiuno/ Jejunalatresie	RN0170						
	Atresia o stenosi duodenale/ Duodenalatresie oder -Stenose	RN0180						
Ano imperforato/ Analatresie	RN0190							
Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit	RN0200							
Atresia biliare/ Gallengangatresie	RN0210							
Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit	RN0220							
Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit	RN0230							
Gastroschisi/ Gastroschisis	RN0320							
Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	RN0760							



<b>Malformazioni gastro-intestinali/</b>	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/	RN0160	Centro per le malformazioni gastro-intestinali isolate e sindromiche rare – Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
	Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel	RN0170			
	Atresia del digiuno/				
	Jejunalatresie	RN0180			
	Atresia o stenosi duodenale/				
	Duodenalatresie oder -Stenose	RN0190			
	Ano imperforato/ Analatresie	RN0200			
	Malattia di Hirschsprung/				
	Hirschsprung-Krankheit	RN0210			
	Atresia biliare/				
Gallengangatresie	RN0220				
Malattia di Caroli/					
Caroli-Krankheit	RN0230				
Malattia del fegato policistico/					
Polyzystische Leberkrankheit	RN0320				
Gastroschisi/ Gastroschisis	RN0760				
Sindrome di Peutz Jeghers/					
Peutz-Jeghers-Syndrom					
<b>Gastrointestinale Fehlbildungen</b>	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/	RN0160	Centro per le malformazioni gastro-intestinali isolate e sindromiche rare – Bolzano/ Zentrum für isolierte und syndromale gastrointestinale Fehlbildungen - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Gastroenterologia/ Gastroenterologie
Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel	RN0170				
Atresia del digiuno/					
Jejunalatresie	RN0180				
Atresia o stenosi duodenale/					
Duodenalatresie oder -Stenose	RN0190				
Ano imperforato/ Analatresie	RN0200				
Malattia di Hirschsprung/					
Hirschsprung-Krankheit	RN0210				
Atresia biliare/					
Gallengangatresie	RN0220				
Malattia di Caroli/					
Caroli-Krankheit	RN0230				
Malattia del fegato policistico/					
Polyzystische Leberkrankheit	RN0320				
Gastroschisi/ Gastroschisis	RN0760				
Sindrome di Peutz Jeghers/					
Peutz-Jeghers-Syndrom					

<b>Malformazioni gastro- intestinali/ Gastrointesti- nale Fehlbildungen</b>	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/ Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel	RN0160	Centro per le malformazioni gastro- intestinali isolate e sindromiche rare - Trento	Ospedale Centrale di Bolzano Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Chirurgia pediatrica
	Atresia del digiuno/ Jejunalatresie	RN0170			
	Atresia o stenosi duodenale/ Duodenalatresie oder -Stenose	RN0180			
	Ano imperforato/ Analatresie	RN0190			
	Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit	RN0200			
	Atresia biliare/ Gallengangatresie	RN0210			
	Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit	RN0220			
	Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit	RN0230			
	Gastroschisi/ Gastroschisis	RN0320			
	Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	RN0760			

<b>Malformazioni genito-urinarie/ Genitourinale Fehlbildungen</b>	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240	Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Belluno	Az. ULSS 1 P.O. Belluno	Urologia
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250			
	Sindrome unghia-rotula/ Osteonychodysplasie	RN1190			
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360			
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730			
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010			
	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240	Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Urologia Medicina generale (Endocrinologia e Clinica medica III^)
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250			
	Sindrome unghia-rotula/ Osteonychodysplasie	RN1190			
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360			
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730			
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010			
	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240	Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Nefrologia (Nefrologia e dialisi)
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250			
	Sindrome unghia-rotula/ Osteonychodysplasie	RN1190			
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360			
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730			
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010			



<b>Malformazioni condro-ossee/ Chondro- ossäre Fehlbildungen</b>	Zephalopolysyndaktylie- Syndrom				medicina riabilitativa)
	Sindrome di Jackson-Weiss/ Jackson-Weiss-Syndrom	RN0400			
	Sindrome di Jarcho-Levin/ Jarcho-Levin-Syndrom	RN0410			
	Sindrome di Poland/ Poland-Syndrom	RN0430			
	Sindrome cerebro-costomandibolare/ Zerebro-kostomandibuläres Syndrom	RN0450			
	Sindrome oto-palato-digitale/ Oto-palato-digitales Syndrom	RN0470			
	Sindrome trisomiale pseudocamptodattilia/ Trismus-Pseudokamptodaktylie- Syndrom	RN0480			
	Displasia oculo-digitale/ dentale/ Oculodentodigitale Dysplasie	RN1440			
	Displasia spondiloepifisaria congenita/ Kongenitale spondyloepiphysäre Dysplasie	RN1450			
	Sindrome di Klippel Trénaunay/ Klippel-Trénaunay-Syndrom	RN1510			
	Condrodistrofia congenita/ Kongenitale Chondrodystrophien	RNG050			
	Osteodistrofia congenita/ Kongenitale Osteodystrophien	RNG060			

Focomelia/ Phokomelie Deformità di Sprengel/ Sprengel-Deformität Acrodysostosi/ Akrodysostose Camptodattilia familiare/ Familiäre Kamptodaktylie Sindrome di Klippel-Feil/ Klippel-Feil-Syndrom Sindrome di Ehlers-Danlos/ Ehlers-Danlos-Syndrom Sindrome di Adams-Oliver/ Adams-Oliver-Syndrom Sindrome di Dyggve- Melchior-Clausen/ Dyggve- Melchior-Clausen-Syndrom Sindrome di Filippi/ Filippi-Syndrom Greig sindrome di, cefalopolisindattilia/ Greig- Zephalopolysyndaktylie- Syndrom Sindrome Di Jackson-Weiss/ Jackson-Weiss-Syndrom Sindrome di Jarcho-Levin/ Jarcho-Levin-Syndrom Sindrome di Poland/ Poland-Syndrom Sindrome cerebro-costomandibolare/ Zerebro-kostomandibuläres Syndrom Sindrome oto-palato-digitale/ Oto-palato-digitales Syndrom Sindrome trisimpseudocamptodattilia/ Trismus- Pseudokamptodaktylie- Syndrom Displasia oculo-digitodentale/ Oculodentodigitale Dysplasie Displasia spondiloepifisaria congenita/ Dysplasia spondyloepiphysaria congenita Sindrome di Klippel-	RN0260 RN0270 RN0280 RN0290 RN0310 RN0330 RN0340 RN0370 RN0380 RN0390 RN0400 RN0410 RN0430 RN0450 RN0470 RN0480 RN1440 RN1450 RN1510	Centro per le malformazioni condrosche isolates e sindromiche rare – Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Chirurgia pediatrica Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria Ortopedia e traumatologia
---	--	---	---	--

	Trénaunay/ Klippel-Trénaunay-Syndrom Condrodistrofie congenite/ Kongenitale Chondrodystrophien Osteodistrofie congenite/ Kongenitale Osteodystrophien	RNG050  RNG060			
<b>Malformazioni dermatologiche/ Dermatologiche Fehlbildungen</b>	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus-Syndrom Cutis laxa/ Cutis laxa Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa Cute marmorea teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita Malattia di Darier/ Darier-Krankheit Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose Ipoplasi focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0150  RN0500 RN0510  RN0520  RN0530  RN0540  RN0550  RN0560 RN0570  RN0580  RN0590  RN0600  RN0610	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare – Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria Dermatologia

<b>Malformazioni dermatologiche/ Dermatologiche</b>	Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620			
	Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630			
	Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita	RN0640			
	Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom	RN0650			
	Ipomelanosi di Ito/ Ito-Hypomelanose	RN1480			
	Sindrome KID/ KID-Syndrom	RN1500			
	Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus	RN1650			
	Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus	RN1660			
	Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom	RN1700			
	Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom	RN1710			
	Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RNG070			
<b>Fehlbildungen</b>	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus- Syndrom	RN0150	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Dermatologia Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
Cutis laxa/ Cutis laxa	RN0500				
Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti	RN0510				
Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0520				
Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa	RN0530				
Cute marmorea teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita	RN0540				
Malattia di Darier/ Darier-Krankheit	RN0550				
Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita	RN0560				
Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa	RN0570				



<b>Malformazioni dermatologiche/ Dermatologiche Fehlbildungen</b>	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica	RN0580			
	Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis	RN0590			
	Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600			
	Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610			
	Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620			
	Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630			
	Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita	RN0640			
	Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom	RN0650			
	Ipomelanosi di Ito/ Ito-Hypomelanose	RN1480			
	Sindrome KID/ KID-Syndrom	RN1500			
	Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus	RN1650			
	Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus	RN1660			
	Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom	RN1700			
	Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom	RN1710			
	Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RNG070			
	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus-Syndrom	RN0150	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Dermatologia (Clinica dermatologica) Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale
	Cutis laxa/ Cutis laxa	RN0500			
Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti	RN0510				
Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0520				

<b>Malformazioni dermatologiche/ Dermatologiche Fehlbildungen</b>	Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosi follicularis spinulosa	RN0530		
	Cute marmorata teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita	RN0540		
	Malattia di Darier/ Darier-Krankheit	RN0550		
	Discheratosi congenita/ Dyskeratosi congenita	RN0560		
	Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa	RN0570		
	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva/ Erythrokeratoderma progressiva symmetrica	RN0580		
	Eritrocheratoderma variabile/ Erythrokeratoderma variabilis	RN0590		
	Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600		
	Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610		
	Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620		
	Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630		
	Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita	RN0640		
	Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom	RN0650		
	Ipomelanosi di Ito/ Ito-Hypomelanose	RN1480		
	Sindrome KID/ KID-Syndrom	RN1500		
	Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus	RN1650		
	Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus	RN1660		

Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom	RN1700			
Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom	RN1710			
Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RNG070			
Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus- Syndrom	RN0150	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Dermatologia
Cutis laxa/ Cutis laxa	RN0500			
Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti	RN0510			
Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0520			
Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa	RN0530			
Cute marmorea teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita	RN0540			
Malattia di Darier/ Darier-Krankheit	RN0550			
Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita	RN0560			
Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa	RN0570			
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica	RN0580			
Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis	RN0590			
Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600			
Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610			
Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620			
Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630			

	<p>Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom Ipomelanosi di Ito/ Ito-Hypomelanose Sindrome KID/ KID-Syndrom Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose</p>	<p>RN0640 RN0650 RN1480 RN1500 RN1650 RN1660 RN1700 RN1710 RNG070</p>			
	<p>Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus- Syndrom Cutis laxa/ Cutis laxa Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa Cute marmorata teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita Malattia di Darier/ Darier-Krankheit Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica</p>	<p>RN0150 RN0500 RN0510 RN0520 RN0530 RN0540 RN0550 RN0560 RN0570 RN0580</p>	<p>Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare – Bolzano Zentrum für seltene isolierte und syndromale dermatologische Fehlbildungen - Bozen</p>	<p>Ospedale centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen</p>	<p>Dermatologia/ Dermatologie</p>

	Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose Ipoplasia focale dermica/ fokale dermale Hypoplasie Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom Ipomelanosi di Ito/ Ito- Hypomelanose Sindrome KID/ KID-Syndrom Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RN0590  RN0600  RN0610 RN0620 RN0630 RN0640 RN0650 RN1480 RN1500 RN1650 RN1660 RN1700 RN1710 RNG070			
<b>Anomalie cromoso- miche/ Chromoso- menanomalien</b>	Sindrome di Down/ Down-Syndrom Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom Sindrome di Wolf- Hirschhorn/ Wolf-Hirschhorn-Syndrom	RN0660 RN0670 RN0680 RN0690 RN0700	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria

	Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomal Aneuploidien Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG080  RNG090			
<b>Anomalie cromosomiche/ Chromosomenanomalien</b>	Sindrome di Down/ Down-Syndrom Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom Sindrome di Wolf-Hirschhorn/ Wolf-Hirschhorn-Syndrom Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomal Aneuploidien Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RN0660 RN0670 RN0680 RN0690 RN0700 RNG080 RNG090	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Medicina generale (Medicina interna I e Medicina interna II) Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
	Sindrome di Down/ Down-Syndrom Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom Sindrome di Wolf-Hirschhorn/ Wolf-Hirschhorn-Syndrom Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomal Aneuploidien	RN0660 RN0670 RN0680 RN0690 RN0700 RNG080	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Endocrinologia e Clinica medica III^) Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale Otorinolaringoiatria (O.R.L. Otochirurgia)

<b>Anomalia cromosomica/ Chromosomenanomalien</b>	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090			
	Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690	Centro per la sindrome di Klinefelter	Azienda Ospedaliera di Padova	Andrologia e Medicina della riproduzione umana (Servizio per la patologia della riproduzione umana)
	Sindrome di Down/ Down-Syndrom	RN0660	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria Chirurgia maxillo-facciale
	Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	RN0670			
	Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom	RN0680			
	Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690			
	Sindrome di Wolf- Hirschhorn/ Wolf- Hirschhorn-Syndrom	RN0700			
Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomal Aneuploidien	RNG080				
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090				
Sindrome di Down/ Down-Syndrom	RN0660	Centro per le anomalie cromosomiche rare – Bolzano/ Zentrum für seltene chromosomische Anomalien	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Medicina Interna/ Interne Medizin	
Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	RN0670				
Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom	RN0680				
Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690				
Sindrome di Wolf- Hirschhorn/ Wolf- Hirschhorn-Syndrom	RN0700				
Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomal Aneuploidien	RNG080				

	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica / Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090			
<b>Anomalie cromosomiche/ Chromosomenanomalien</b>	Sindrome di Down/ Down-Syndrom	RN0660	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria
	Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	RN0670			
	Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom	RN0680			
	Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690			
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn/ Wolf-Hirschhorn-Syndrom	RN0700			
	Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomalen Aneuploidien	RNG080			
	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica / Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090			



<b>Malformazioni complesse Komplexe Malformationen</b>	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)
	Acrocefalosindattilia/ Akrozecephalosyndaktylie	RNG030			Chirurgia pediatrica
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040			Neurologia (Neurologia B)
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.)
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360			Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420			
	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440			Neurochirurgia Pediatrica
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			Neurochirurgia (Neurochirurgia A)
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			Dermatologia
	SHORT sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730			
	Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740		Az. ULSS 20 Verona	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento riabilitativo)
	Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750			Recupero e riabilitazione funzionale (Centro polifunzionale Don Calabria di Verona)
	Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770			
	Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom	RN0780			
	Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			
	Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
	Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
	Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith-	RN0820			

	Wiedemann-Syndrom			
	Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830		
	Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840		
	CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850		
	Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870		
	EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880		
	Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890		
	Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900		
	Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910		
	Hermansky-Pudlak sindrome di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom	RN0920		
	Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930		
	Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940		
	Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960		
	Marshall sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN0970		
	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980		
	Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000		
	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010		
	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020		
	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030		
	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040		
	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060		
	Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070		

	Robinow-Syndrom			
	Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080		
	Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090		
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100		
	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie-Sequenz	RN1110		
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120		
	Sindrome branchio-oculo-facciale/ Branchio-okulo-faziales Syndrom	RN1130		
	Sindrome branchio-oto-renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140		
	Sindrome cardio-facio-cutanea/ Kardio-fazio-kutanes Syndrom	RN1150		
	Sindrome oculo-cerebro-cutanea/ Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	RN1160		
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170		
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180		
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200		
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210		
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230		
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240		
	VACETERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250		
	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1260		

	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
	Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			
	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
	Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
	Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			
	Alström sindrome di/ Alström-Syndrom	RN1370			
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			
	Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
	Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
	Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
	Cornelia de Lange sindrome di/ Cornelia-de-Lange-Syndrom	RN1410			
	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
	Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
	Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
	Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
	Landau-Kleffner sindrome di/	RN1520			

	Landau-Kleffner-Syndrom				
	LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova sindrome di/ Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
	Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom	RN1620			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium- Syndrom	RN1670			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie- Thrombozytopenie-Syndrom	RN1690			
<b>Malformazioni complesse</b>	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino)
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			Medicina generale (Clinica Medica III^ e Clinica medica V^)
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene	RNG040			Neurologia (Clinica Neurologica)

	Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen				
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			Neurochirurgia
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360			Chirurgia generale (Chirurgia Generale I^)
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420			Odontoiatria e stomatologia
	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440			Chirurgia maxillo-facciale
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			Ematologia (Ematologia e immunologia clinica)
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			Recupero e riabilitazione funzionale (Riabilitazione ortopedica)
	SHORT sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730			Otorinolaringoiatra (O.R.L. Otochirurgia)
	Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740			
	Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750			
	Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770		Az. ULSS 12 Veneziana	Oculistica
	Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom	RN0780			IRCCS Ospedale San Camillo
	Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			Fondazione Banca degli occhi
	Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
	Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
	Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith- Wiedemann-Syndrom	RN0820			
	Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830			
	Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840			
	CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850			
	Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870			
	EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880			

	Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
	Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
	Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
	Hermansky-Pudlak sindrome di/ Herman-Pudlak-Syndrom	RN0920			
	Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930			
	Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940			
	Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950			
	Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
	Marshall sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN0970			
	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
	Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000			
	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010			
	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020			
	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030			
	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040			
	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060			
	Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070			
	Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080			
	Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090			
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			

	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie-Sequenz	RN1110			
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120			
	Sindrome branchio-oculo-facciale/ Branchio-okulofaziales Syndrom	RN1130			
	Sindrome branchio-otorenale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
	Sindrome cardio-facio-cutanea/ Kardio-faziotanisches Syndrom	RN1150			
	Sindrome oculo-cerebro-cutanea/ Okulo-zerebrtanisches Syndrom	RN1160			
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170			
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180			
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200			
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250			
	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1260			
	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
	Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			



	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
	Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
	Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			
	Alstrom sindrome di/ Alstrom-Syndrom	RN1370			
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			
	Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
	Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
	Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
	Cornelia de Lange sindrome di/ Cornelia-de-Lange- Syndrom	RN1410			
	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
	Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
	Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
	Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
	Landau-Kleffner sindrome di/ Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
	LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova sindrome di/ Neu-Laxova-Syndrom	RN1560			

	Leu-Laxova-Syndrom				
	Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi- Syndrom	RN1620			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium- Syndrom	RN1670			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie- Thrombozytopenie-Syndrom	RN1690			

<b>Malformazioni complesse</b>	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			Chirurgia Pediatrica
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040			Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			Medicina generale (Medicina Interna I e Medicina Interna II)
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360			Otorinolaringoiatria (Audiologia e Foniatria)
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420			Neurologia

	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440			Neurochirurgia
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			Recupero e riabilitazione funzionale
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			
	SHORT sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730			Genetica Medica (poliambulatorio di Tv)
	Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740			
	Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750		Az. ULSS 7 Pieve di Soligo	IRCCS Eugenio Medea Conegliano (limitatamente alle forme pediatriche)
	Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770			
	Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau- Syndrom	RN0780			
	Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			
	Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
	Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
	Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith- Wiedemann-Syndrom	RN0820			
	Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830			
	Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840			
	CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850			
	Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870			
	EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880			
	Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
	Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
	Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
	Hermansky-Pudlak sindrome	RN0920			

	di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom				
	Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930			
	Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940			
	Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950			
	Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
	Marshall sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN0970			
	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
	Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000			
	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010			
	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020			
	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030			
	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040			
	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060			
	Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070			
	Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080			
	Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090			
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			
	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie- Sequenz	RN1110			
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson- Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120			
	Sindrome branchio-oculo- facciale/ Branchio-okulo- faziales Syndrom	RN1130			

	Sindrome branchio-oto- renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
	Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardio-fazio- kutanens Syndrom	RN1150			
	Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro- kutanens Syndrom	RN1160			
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170			
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180			
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli- Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200			
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
	VACTERL associazione/ VACTERLI-Assoziation	RN1250			
	Wildervanck sindrome di/Wildervanck-Syndrom	RN1260			
	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
	Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			
	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
	Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Synrom	RN1330			
	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
	Alagille sindrome di/	RN1350			

	Alagille-Syndrom				
	Alström syndrome di/Alström-Syndrom	RN1370			
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			
	Bardet-Biedl syndrome di/Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
	Carpenter syndrome di/Carpenter-Syndrom	RN1390			
	Cockayne syndrome di/Cockayne-Syndrom	RN1400			
	Cornelia de Lange syndrome di/Cornelia-de-Lange-Syndrom	RN1410			
	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis-Cacchione-Syndrom	RN1420			
	Denys-Drash syndrome di/Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
	Fraser syndrome di/Fraser-Syndrom	RN1460			
	Hay-Wells syndrome di/Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
	Landau-Kleffner syndrome di/Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
	LEOPARD syndrome/LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister syndrome di/Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith syndrome di/Marshall-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova syndrome di/Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
	Pallister-Killian syndrome di/Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson syndrome di/Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS syndrome/POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi syndrome di/	RN1620			

	Rubinstein-Taybi-Syndrom				
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium- Syndrom	RN1670			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie- Thrombozytopenie-Syndrom	RN1690			
<b>Malformazioni complesse/ komplexe Missbildungen</b>	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogyrposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			Chirurgia Pediatrica
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040			Chirurgia maxillo-facciale
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			Neurologia
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360			
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420		AZ. ULSS 3 Bassano	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento medicina riabilitativa)
	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440			
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			
	SHORTt sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730			

Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740			
Sclerosi tuberosa/ tuberöse Sklerose	RN0750			
Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770			
Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom	RN0780			
Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			
Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith- Wiedemann-Syndrom	RN0820			
Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830			
Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840			
CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850			
Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870			
EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880			
Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
Hermansky-Pudlak sindrome di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom	RN0920			
Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930			
Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940			
Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950			



	Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
	Marshall sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN0970			
	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
	Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000			
	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010			
	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020			
	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030			
	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040			
	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060			
	Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070			
	Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080			
	Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090			
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			
	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie- Sequenz	RN1110			
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson- Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120			
	Sindrome branchio-oculo- facciale/ Branchio-okulo- faziales Syndrom	RN1130			
	Sindrome branchio-oto- renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
	Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardio-fazio- kutanen Syndrom	RN1150			
	Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro-	RN1160			

	kutanes Syndrom				
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170			
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180			
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli- Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200			
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250			
	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1260			
	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
	Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			
	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
	Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
	Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			
	Alström sindrome di/Alström-Syndrom	RN1370			
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			

	Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
	Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
	Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
	Cornelia de Lange sindrome di/ Cornelia-de-Lange-Syndrom	RN1410			
	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
	Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
	Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
	Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
	Landau-Kleffner sindrome di/ Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
	LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova sindrome di/ Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
	Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom	RN1620			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales) Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Syndrom	RN1670			

	Multiples Pterygium-Syndrom				
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie- Thrombozytopenie-Syndrom	RN1690			
<b>Malformazioni complesse/ komplexe Missbildungen</b>	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare – Bolzano/ Zentrum für seltene komplexe Fehlbildungen - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/Department für Pädiatrie
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040			
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360			
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420			
	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440			
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			
	SHORT sindrome/ SHORT -Syndrom	RN0730			
	Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740			
	Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750			
	Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770			
	Von Hippel-Lindau sindrome	RN0780			

	di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom				
	Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			
	Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
	Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
	Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith- Wiedemann-Syndrom	RN0820			
	Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830			
	Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840			
	CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850			
	Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870			
	EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880			
	Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
	Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
	Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
	Hermansky-Pudlak sindrome di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom	RN0920			
	Holt-Oram sindrome di/ Holt- Oram-Syndrom	RN0930			
	Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940			
	Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950			
	Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
	Marshall sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN0970			
	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
	Nager sindrome di/	RN1000			

	Nager-Syndrom			
	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010		
	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020		
	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030		
	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040		
	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060		
	Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070		
	Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080		
	Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090		
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100		
	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie- Sequenz	RN1110		
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson- Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120		
	Sindrome branchio-oculo- facciale/ Branchio-okulo- faziales Syndrom	RN1130		
	Sindrome branchio-oto- renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140		
	Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardio-fazio- kutanee Syndrom	RN1150		
	Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro- kutanee Syndrom	RN1160		
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170		
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180		
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1	RN1200		

	sindrome di/ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom Typ 1				
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250			
	Wildervanck sindrome di/Wildervanck-Syndrom	RN1260			
	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
	Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			
	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
	Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
	Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			
	Alström sindrome di/Alström-Syndrom	RN1370			
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			
	Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
	Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
	Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
	Cornelia de Lange sindrome	RN1410			

	di/ Cornelia-de-Lange-Syndrom				
	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
	Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
	Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
	Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
	Landau-Kleffner sindrome di/ Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
	LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova sindrome di/ Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
	Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi- Syndrom	RN1620			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium- Syndrom	RN1670			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/	RN1690			



	Radiusaplasie- Thrombozytopenie-Syndrom				
<b>Malformazioni congenite/ komplexe Missbildungen</b>	Sindrome di Kartagener/ Kartagener-Syndrom	RN0950	Centro per la sindrome di Kartagener - Verona	Azienda Ospedaliera Univ. Int. di Verona- Presidio Borgo Trento	Fibrosi cistica (Centro Fibrosi Cistica)
<b>Alcune condizioni morbosc di origine perinatale/ Einige perinatale Erkrankungen</b>	Embriofetopatia rubeolica/ Rötelnembryofetopathie	RP0010	Centro per condizioni morbosc di origine perinatale rare – Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Gastroenterologia
	Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embryofetopathie	RP0020			
	Sindrome fetale da idantoina/ Dihydantoin-Embryopathie	RP0030			
	Sindrome alcolica fetale/ Fetales Alkoholsyndrom	RP0040			
	Apnea infantile/ Infantile Apnoe	RP0050			
	Kernittero/ Kernikterus	RP0060			
	Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0070			
	Embriofetopatia rubeolica/ Rötelnembryofetopathie	RP0010	Centro per condizioni morbosc di origine perinatale rare – Verona	Azienda Ospedaliera Univ. Int. di Verona –Presidio Borgo Roma	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)
	Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embryofetopathie	RP0020			
	Sindrome fetale da idantoina/ Dihydantoin-Embryopathie	RP0030			
	Sindrome alcolica fetale/ Fetales Alkoholsyndrom	RP0040			
	Apnea infantile/ Infantile Apnoe	RP0050			
	Kernittero/ Kernikterus	RP0060			
	Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0070			

<b>Alcune condizioni morbose di origine perinatale/</b> <b>Einige perinatale Erkrankungen</b>	Embriofetopatia rubeolica/ Rötelnembryofetopathie	RP0010	Centro per condizioni morbose di origine perinatale rare – Bolzano/ Zentrum für seltene perinatale Erkrankungen - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	
	Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embryopathie	RP0020			
	Sindrome fetale da idantoina/ Dihydantoin-Embryopathie	RP0030			
	Sindrome alcolica fetale/ Fetales Alkoholsyndrom	RP0040			
	Apnea infantile/ Infantile Apnoe	RP0050			
	Kernittero/ Kernikterus	RP0060			
	Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0070			
<b>Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti/ unklar definierte Symptome, Anzeichen und Erkrankungen</b>	Sindrome di Gerstmann/ Gerstmann-Syndrom	RQ0010		Si veda Centri accreditati per il gruppo “Malattie del sistema nervoso centrale”/ Siehe akkreditierte Zentren für die Gruppe "Krankheiten des zentralen Nervensystems"	

Legenda/ Legende

\*= Malattie con esempi nel Decreto/ Krankheiten mit Beispielen im Dekret

<sup>1</sup> escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus

<sup>1</sup> escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus

<sup>1</sup> escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus

<sup>1</sup> escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus

<sup>2</sup> escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III. /

<sup>2</sup> ausgenommen: heterozygote familiäre Hypercholesterinämie Typ IIa und IIb; primitive polygene Hypercholesterinämie; familiäre kombinierte Hypercholesterinämie, Hyperlipoproteinämie Typ III.