

REPUBBLICA ITALIANA

BOLLETTINO UFFICIALE
DELLA



Regione Umbria

SERIE GENERALE

PERUGIA - 20 settembre 2017

DIREZIONE REDAZIONE E AMMINISTRAZIONE PRESSO PRESIDENZA DELLA GIUNTA REGIONALE - P E R U G I A

PARTE PRIMA

Sezione II

ATTI DELLA REGIONE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 6 settembre 2017, n. **995**.

DPCM 12 gennaio 2017, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”. Artt. 52 e 64 c. 4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura della malattie rare e individuazione dei relativi presidi.

PARTE PRIMA

Sezione II

ATTI DELLA REGIONE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 6 settembre 2017, n. 995.

DPCM 12 gennaio 2017, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”. Artt. 52 e 64 c. 4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura della malattie rare e individuazione dei relativi presidi.

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il documento istruttorio concernente l’argomento in oggetto: **“DPCM 12 gennaio 2017, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”. Artt. 52 e 64 c. 4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura della malattie rare e individuazione dei relativi presidi.”** e la conseguente proposta dell’assessore Luca Barberini;

Richiamato 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”;

Dato atto che:

- con DD.G.R. 7 aprile 2004, n. 395, 2 febbraio 2005, n. 205 la Giunta regionale ha provveduto ad individuare i primi Presidi accreditati regionali per la diagnosi e cura delle suddette patologie, con successivi aggiornamenti e integrazioni con DD.G.R. n. 1192/2011 e n. 594/2013 e n. 769/2014;

- con D.G.R. 14 settembre 2009, n. 1270 veniva istituita la Rete regionale per la malattie rare, successivamente modificata con D.G.R. 29 dicembre 2015, n. 1623 con cui è stato recepito l’Accordo tra il Governo e le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento: Piano Nazionale per la Malattie Rare;

Richiamato il D.P.C.M. 12 gennaio 2017, avente ad oggetto *“Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”*, con particolare riferimento agli artt. 52 e 64, c. 4, con cui è stato aggiornato l’elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato 7 al medesimo D.P.C.M.);

Dato atto che il suindicato elenco entra in vigore dal centottantesimo giorno dalla pubblicazione del D.P.C.M. ed entro tale data le Regioni e PP.AA. devono adeguare le Reti regionali per le malattie rare con l’individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali;

Richiamate altresì le DD.G.R. 21 aprile 2017, n. 436 e D.G.R. 28 luglio 2017, n. 901;

Preso atto:

- a) del parere favorevole di regolarità tecnica e amministrativa reso dal responsabile del procedimento;
- b) del parere favorevole sotto il profilo della legittimità espresso dal dirigente competente;
- c) del parere favorevole del direttore in merito alla coerenza dell’atto proposto con gli indirizzi e gli obiettivi assegnati alla direzione stessa;

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

Visto il regolamento interno di questa Giunta;

A voti unanimi espressi nei modi di legge,

DELIBERA

per le motivazioni contenute nel documento istruttorio che è parte integrante e sostanziale della presente deliberazione

1. di approvare l’elenco dei Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare, allegato alla presente deliberazione quale parte integrante e sostanziale, che sostituisce ad ogni effetto l’elenco dei Presidi individuati con precedenti atti deliberativi;

2. di stabilire che la Rete regionale per le Malattie Rare è composta dai Presidi indicati nel documento allegato;

3. di stabilire che tali Presidi, articolati in più unità operative/strutture intraaziendali e interaziendali concorrono alla diagnosi, cura e presa in carico dei pazienti e alla certificazione per il rilascio dell’attestato di esenzione;

4. di stabilire che i Presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell’individuazione e della gestione del trattamento;

5. di disporre che la Direzione regionale Salute, welfare organizzazione e risorse umane, sentite le direzioni delle Aziende sanitarie regionali, provvederà ad individuare per ogni gruppo di malattie rare sotto elencate, di cui al DPCM, tra i Presidi della Rete, un presidio con funzione di coordinamento:

- a. malattie infettive e parassitarie
- b. tumori

- c. malattie delle ghiandole endocrine
 - d. malattie del metabolismo
 - e. malattie del sistema immunitario
 - f. malattie del sangue e degli organi ematopoietici
 - g. malattie del sistema nervoso centrale e periferico
 - h. malattie dell'apparato visivo
 - i. malattie del sistema circolatorio
 - j. malattie dell'apparato respiratorio
 - k. malattie dell'apparato digerente
 - l. malattie dell'apparato genito-urinario
 - m. malattie della cute e del tessuto sottocutaneo
 - n. malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo
 - o. malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche
 - p. alcune condizioni morbose di origine perinatale
6. di dare mandato alla Direzione regionale Salute, welfare organizzazione e risorse umane di effettuare entro il 31 dicembre 2018 il monitoraggio e la verifica delle attività dei Presidi accreditati, al fine di addivenire alla riorganizzazione degli stessi;
7. di disporre che, in base all'esito della verifica di cui al punto precedente, l'elenco dei Presidi accreditati sarà sottoposto a revisione sulla base dei volumi di attività;
8. di notificare il presente atto alle Aziende sanitarie regionali per il seguito di competenza;
9. di dare atto che il presente provvedimento è soggetto a pubblicazione nel *Bollettino Ufficiale* della Regione Umbria.

Il Vice Presidente
PAPARELLI

(su proposta dell'assessore Barberini)

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Oggetto: DPCM 12 gennaio 2017, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”. Artt. 52 e 64 c. 4. Adeguamento della rete regionale per la diagnosi e cura della malattie rare e individuazione dei relativi presidi.

Il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, recante “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”, ha indirizzato la politica nazionale sulle malattie rare, avviando così la realizzazione di una rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare.

Il citato decreto ministeriale dispone che la rete nazionale sia composta dai Presidi appositamente accreditati, individuati “tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare”.

La Regione Umbria, con deliberazioni di Giunta regionale del 7 aprile 2004, n. 395 e del 2 febbraio 2005, n. 205 ha provveduto ad individuare i primi Presidi accreditati regionali per la diagnosi e cura delle suddette patologie. Con D.G.R. 14 settembre 2009, n. 1270 veniva istituita la Rete regionale per la malattie rare. Con D.G.R. n. 1192/2011 si è provveduto ad una prima revisione dei presidi aggiornata e integrata con successive deliberazioni n. 594 del 10 giugno 2013 e n. 769 del 30 giugno 2014, in funzione di nuove esigenze e di nuovi assetti organizzativi derivanti anche dalla Legge regionale 12 novembre 2012, n. 18 “Ordinamento del servizio sanitario regionale” che ha previsto l'accorpamento delle Aziende Sanitarie USL.

Nel 2012 veniva stipulato un accordo di collaborazione tra la Regione Umbria e il Coordinamento del Registro Malattie rare della Regione Veneto - “Azienda Spin-Off” Università di Padova MIHTO per la condivisione e lo sviluppo di un sistema informativo con infrastrutture, carattere e funzioni analoghe a quelle presenti in Veneto e nelle altre regioni che hanno aderito al medesimo sistema.

Con D.G.R. n. 1623 del 29 dicembre 2015, veniva recepito l'Accordo tra il Governo e le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento: Piano Nazionale per la Malattie Rare e, contestualmente, veniva modificata la citata D.G.R. 1270/2009, nella composizione del coordinamento regionale per le Malattie Rare.

Il D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502”, con particolare riferimento agli artt. 52 e 64, c. 4, ha aggiornato l'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria (allegato 7 al medesimo D.P.C.M.) stabilendo, altresì, che tale elenco entri in vigore dal centottantesimo giorno dalla pubblicazione del D.P.C.M. (cioè dal 15 settembre 2017). Entro tale data le Regioni e le Province auto-

me devono adeguare le Reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi Presidi e i Registri regionali.

L'aggiornamento dell'elenco ha comportato non solo l'inserimento di nuove patologie rare esenti, ma anche il passaggio di patologie già riconosciute come rare, nell'elenco delle patologie croniche (allegato 8 al D.P.C.M.), e viceversa. Inoltre, il nuovo elenco ha modificato la precedente impostazione determinando, in alcuni casi, il cambio di denominazione e in altri, la assegnazione della patologia ad un gruppo diverso dal precedente.

Ciò premesso, la Regione Umbria, con D.G.R. n. 436 del 21 aprile 2017, ha approvato le prime disposizioni in attuazione del citato D.P.C.M. 12 gennaio 2017; inoltre, nelle more della riorganizzazione di tutta la Rete regionale per le malattie rare prevista dal DPCM del 12 gennaio 2017, con D.G.R. n. 901 del 28 luglio 2017 ha individuato le unità operative ai fini della certificazione per il rilascio dell'attestato di esenzione per le due malattie croniche trasferite nell'elenco delle malattie rare (sclerosi sistemica progressiva - cod. RM0120 - e miastenia gravis - cod. RFG101), al fine di certificare i pazienti già in possesso dell'esenzione per la medesima malattia cronica secondo quanto previsto dal D.M. 279/2001.

Al fine di avviare il percorso per l'adeguamento della Rete regionale e in considerazione della complessità che l'applicazione del D.P.C.M. ha comportato per le amministrazioni regionali, sono state convocate, in data 14 giugno 2017 e 28 giugno 2017, apposite riunioni con i referenti per le malattie rare delle Aziende Sanitarie regionali per condividere criteri e modalità operative.

In adempimento a quanto stabilito nel corso di tali incontri, le Direzioni Sanitarie aziendali hanno inviato le candidature dei Presidi.

In esito a ciò è stato redatto l'elenco dei Presidi della Rete Regionale per le Malattie Rare, allegato alla presente deliberazione quale parte integrante e sostanziale.

Tutto ciò premesso si propone alla Giunta regionale:

(vedasi dispositivo deliberazione)

ALLEGATO: ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO AI SENSI DEL DPCM 12 GENNAIO 2017

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI			A.O. Perugia A.O. Terni	Malattie infettive Dermatologia
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE	A.O. Perugia	Malattie infettive Gastroenterologia
RA0030	LYME, MALATTIA DI			A.O. Perugia A.O. Terni	Malattie infettive Clinica Pediatrica Dermatologia

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA	A.O. Perugia USL Umbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Oculistica Oncoematologia Pediatrica Oculistica - presidio di Città di Castello
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)			A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Oculistica Oncoematologia Pediatrica Oculistica Oculistica - presidio di Città di Castello
RB0030	CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI				
RB0040	GARDNER, SINDROME DI			A.O. Perugia USL Umbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Dipartimento Chirurgie Generali
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE			A.O. Perugia USL Umbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Dipartimento Chirurgie Generali
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE	A.O. Perugia	Pneumologia
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Dermatologia

RBG010	NEUROFIBROMATOSI					A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Clinica Oculistica Neurofisiopatologia
RBG020	COMPLESSO CARNEY					A.O. Terni Neurologia Neonatalogia Oculistica Dermatologia
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI				A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO					A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Dermatologia
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica	
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI			A.O. Terni	Endocrinologia	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	A.O. Terni USL Umbria2	Endocrinologia Reumatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatalogia Endocrinologia Pediatría Medicina - presidio Foligno	

RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI		RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)				A.O. Perugia	Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RC0050	LEPRECAUNISMO			DONOHUE, SINDROME DI	USL Umbria2	Pediatria
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI				A.O. Perugia	Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI			RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RFO400	PENDRED, SINDROME DI				A.O. Terni	Endocrinologia
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
					A.O. Terni	Endocrinologia

RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA	A.O. Perugia A.O. Terni	Medicina Interna Centro di riferimento regionale per la genetica medica genetica medica Clinica Pediatrica Endocrinologia
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sotto elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200) CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RRG060)			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI COA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	DEFICIT DI STEROLO 27- IDROSSILASI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI	SINDROME PHARC		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Medicina Interna
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOROSA		
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Neonatologia
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI PORFIRIE	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME	A.O. Terni	Neurologia
RCG1.10	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME			A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Dermatologia

RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA		A.O. Perugia Clinica Pediatrica	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA	A.O. Perugia	Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RC0230	CALCINOSI TUMORALE				
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE					
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)	DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-CoA TIOLASI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASASI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SINDROME MELAS (codice RN0710) SINDROME MERRF (codice RN0720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300) PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010) KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)		MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neurofisiopatologia Clinica oculistica (solo Atrofia Ottica di Leber)

RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)				A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE					
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Nefrologia Oncoematologia Pediatrica Ematologia Dermatologia Oncoematologia
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI	MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII		USLUmbria1 A.O. Perugia Pediatría - presidio Città di Castello Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG090	MUCOLIPIDOSI	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI	MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N- ACETILGALATTOSAMINIDASI		A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RF030	GANGLIOSIDOSI				A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RF020	CEROLIDIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUFES, MALATTIA DI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI					
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI					
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120) ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)	EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	EMOCROMATOSI FAMILIARE		A.O. Perugia Oncoematologia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Ematologia Gastroenterologia Epatogastroenterologia
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070)		ACRODERMATITE ENTEROPATICA		A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica A.O. Terni Dermatologia

RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)	MENKES, SINDROME DI IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE;	A.O. Perugia A.O. Terni A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Gastroenterologia Endocrinologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			A.O. Perugia	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE					
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE			A.O. Perugia	Nefrologia Ematologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO					
CODICE MALATTIA		MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	EDEMA ANGIOEDEMATICO EREDITARIO	A.O. Perugia A.O. Terni A.O. Terni A.O. Perugia	Dermatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE			A.O. Terni	Dermatologia
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA			A.O. Perugia	Pneumologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS		A.O. Perugia	Pneumologia Oncoematologia Pediatrica Ematologia Dermatologia
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RING090) NIJMEGEN, SINDROME DI		A.O. Perugia	Oncoematologia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica Ematologia

RCG161	SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241) SINDROME TRAPS (codice RC0243)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA SINDROME CINCA SINDROME DA IPER IgD		A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Dermatologia Pediatría (solo Febbre Mediterranea Familiare)
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)			A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2	Reumatologia Clinica Pediatrica Clinica Medica Medicina - presidio Foligno
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA	A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Ematologia Oncoematologia Pediatrica Ematologia Pediatría
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Oncoematologia Pediatrica Nefrologia Ematologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHEL, MALATTIA DI	A.O. Perugia	Ematologia Oncoematologia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Vascolare e d'Urgenza Oncoematologia Pediatrica
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Ematologia Medicina Vascolare e d'Urgenza Clinica Pediatrica
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE			A.O. Perugia	Ematologia Medicina Vascolare e d'Urgenza
RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA		A.O. Perugia	Oncoematologia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Ematologia Medicina Vascolare e d'Urgenza
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		DISFAGOCITOSI CRONICA	A.O. Perugia	Ematologia
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA			A.O. Perugia	Ematologia Oncoematologia Pediatrica Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Reumatologia
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Ematologia Oncoematologia Pediatrica Medicina Vascolare e d'Urgenza Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)			A.O. Perugia	Oncoematologia Pediatrica Ematologia
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Ematologia

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Ematologia
RD0081	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Ematologia
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Ematologia
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE					
RF0010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH NASU-HAKOLA, SINDROME DI	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE	A.O. Perugia USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Area Nord
RF0040	RETT, SINDROME DI			A.O. Perugia	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA			USLUmbria1	Neurologia Area Nord
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA			A.O. Perugia	Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord
RF0061	DRAVET, SINDROME DI			A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Area Nord
RF0061	DRAVET, SINDROME DI			A.O. Perugia USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Area Nord

RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI				A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Area Nord
RF0080	COREA DI HUNTINGTON				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord
RF040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLVIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Clinica Neurologica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno	
RN1490	ISAACS, SINDROME DI				USLUmbria1	Neurologia Area Nord
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA				A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno
RF041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Neurologia Area Nord	

RF0050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI			Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Neurologia	A.O. Perugia A.O. Terni
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA				Neurofisiopatologia	A.O. Perugia
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA				Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurofisiopatologia	A.O. Perugia
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI				Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Area Nord	A.O. Perugia USL Umbria1
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI				Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Area Nord	A.O. Perugia USL Umbria1
RF0140	WEST, SINDROME DI				Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia Area Nord	A.O. Perugia USL Umbria1
RF0150	NARCOLESSIA				Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Clinica Pediatrica Neurologia Area Nord	A.O. Perugia USL Umbria1 USL Umbria2
RF0310	CADASIL			ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia presidio di Foligno	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1 USL Umbria2
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE				Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1 USL Umbria2

RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord
RF0370	FAHR, MALATTIA DI				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE			BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)				A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA			SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Clinica Pediatrica Neurologia Neurologia Area Nord
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI				A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Neurologia Area Nord

RF060	NEUROPATIE EREDITARIE	<p>DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE</p> <p>CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI</p> <p>NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE</p> <p>NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3</p>	<p>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</p> <p>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE</p> <p>POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE</p>	<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia</p> <hr/> <p>A.O. Terni Neurologia</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p>
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		<p>RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI</p>	<p>A.O. Perugia Clinica neurologica Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <hr/> <p>A.O. Terni Neurologia</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p> <hr/> <p>USL Umbria 2 Neurologia - presidio Foligno</p>
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE			<p>A.O. Perugia Neurofisiopatologia Clinica neurologica</p> <hr/> <p>A.O. Terni Neurologia</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p> <hr/> <p>USL Umbria 2 Neurologia - presidio Foligno</p>
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE			<p>A.O. Perugia Neurofisiopatologia Clinica Neurologica</p> <hr/> <p>A.O. Terni Neurologia</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p> <hr/> <p>USL Umbria 2 Neurologia - presidio Foligno</p>
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI			<p>A.O. Perugia Neurofisiopatologia Clinica Neurologica</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p>
RN1610	SINDROME POEMS			<p>A.O. Perugia Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche</p> <hr/> <p>USL Umbria 1 Neurologia Area Nord</p>

RF070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/ QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA			Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia Neurologia Area Nord	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1
RF080	DISTROFIE MUSCOLARI	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE			Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia Pneumologia Neurologia Area Nord	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1
RF090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI			Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Pneumologia Neurologia Area Nord	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1
RF090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI			Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Pneumologia Neurologia Area Nord	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1
RF100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE				Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia Area Nord	A.O. Perugia USL Umbria1
RF160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)				Clinica Neurologica Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1 USL Umbria2

RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)					A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria1 USL Umbria2	Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia Neurologia Area Nord Neurologia - presidio Foligno
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190) MIASTENIA GRAVIS					A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2 USL Umbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia Neurologia - presidio Foligno Neurologia Area Nord
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO							
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA		
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHPEPENS; SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clnica Oculistica Oculistica Oculistica - Presidio di Foligno		
RF0201	COATS, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Clnica Oculistica		
RF0210	EALES, MALATTIA DI			A.O. Perugia A.O. Terni	Clnica oculistica Oculistica		
RF0220	BEHR, SINDROME DI			USL Umbria1 A.O. Perugia	Oculistica - presidio di Città di Castello Clnica oculistica		
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RETINOSCHISTI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA	A.O. Perugia USL Umbria1	Clnica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica - presidio di Città di Castello		

RF0230	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE				A.O. Perugia USL Umbria1	Clinica oculistica Oculistica Oculistica - presidio di Città di Castello
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA				A.O. Perugia	Clinica oculistica
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI				A.O. Perugia	Clinica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RF0270	COGAN, SINDROME DI				A.O. Perugia	Clinica oculistica
RF0280	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI GIOVANNILE		A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica oculistica Oculistica
RF0290	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANNILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS- BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II		A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2 USL Umbria1	Clinica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica Oculistica - presidio Foligno Oculistica - presidio di Città di Castello
RF0300	CHERATOCONO				A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2 USL Umbria1	Clinica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica Oculistica - presidio Foligno Oculistica - presidio di Città di Castello

RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA				A.O. Perugia	Clinica oculistica Clinica Oculistica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL					
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA					
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/UNITA' OPERATIVA	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			A.O. Perugia	Nefrologia Reumatologia Ematologia Dermatologia Clinica Medica Medicina Interna - presidio di Foligno	
RC0210	BEHCET, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Dermatologia Reumatologia Clinica Oculistica Ematologia Clinica Pediatrica	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			A.O. Terni	Oculistica Dermatologia Clinica Medica	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA	USLUmbria2	Medicina Interna - presidio di Foligno	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA			A.O. Perugia	Medicina interna vascolare Clinica pediatrica Reumatologia Clinica Pediatrica Cardiologia e fisiopatologia vascolare Pediatria	
				A.O. Perugia	Nefrologia Reumatologia Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno	
				A.O. Terni	Reumatologia Clinica Pediatrica Clinica Medica Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno	
				USLUmbria2	Pediatria	

RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURIG-STRAUSS, SINDROME DI	<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p> <p>USLUmbria2</p> <p>A.O. Perugia</p> <p>USLUmbria2</p> <p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p> <p>USLUmbria2</p> <p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p> <p>USLUmbria2</p>	<p>Nefrologia</p> <p>Pneumologia Clinica Pediatrica Reumatologia</p> <p>Reumatologia</p> <p>Medicina Interna - presidio di Foligno</p> <p>Nefrologia Clinica Pediatrica Pneumologia</p> <p>Pneumologia - presidio di Foligno Medicina Interna - presidio di Foligno</p> <p>Pneumologia</p> <p>Reumatologia Clinica Pediatrica Nefrologia Reumatologia</p> <p>Medicina Interna - presidio di Foligno</p> <p>Reumatologia Clinica Pediatrica Reumatologia</p> <p>Medicina Interna - presidio di Foligno</p> <p>Medicina Vascolare e d'Urgenza</p> <p>Ematologia Clinica Pediatrica Nefrologia</p> <p>Medicina Interna - presidio di Foligno</p> <p>Reumatologia Clinica Pediatrica Clinica Neurologica</p> <p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <p>Gastroenterologia Ematologia Clinica Pediatrica</p> <p>Epatogastroenterologia</p> <p>Oculistica Gastroenterologia Oculistica</p> <p>Medicina Interna - presidio di Foligno</p>
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI				
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER		
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI		
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE		MOSCHOWITZ, SINDROME DI		
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI				
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI		
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI				

RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IGA		Medicina Vascolare e d'Urgenza Oncoematologia Pediatrica Reumatologia Ematologia Clinica Pediatrica Nefrologia	A.O. Perugia A.O. Terni USL Umbria2
RG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY LINFEDEMA DI MEIGE	A.O. Perugia	Medicina Interna - presidio di Foligno Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica	
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA	
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica	
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica Reumatologia	
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA	USL Umbria2 A.O. Perugia	Pneumologia Pneumologia Clinica Pediatrica	
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD		A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica	
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica	
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica	

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sotto elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)			A.O. Perugia USL Umbria2	Pneumologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna Scienze Endocrine metaboliche Pneumologia
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE					
R10010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI		A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
R10020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
R10030	GASTROENTERITE EOSINOFLA			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
R10040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
R10050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE			A.O. Terni	Epatogastroenterologia
R10070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
R10080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III		A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	CLORIDORREA CONGENITA	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Nefrologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE			A.O. Perugia	Nefrologia	
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE			A.O. Terni	Urologia	
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche	
RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica	
RN1360	ALPORT, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica	
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA	
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS					
RL0030	PEMFIGO			A.O. Perugia	Clinica Dermatologica	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			A.O. Terni	Clinica Dermatologica	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			A.O. Perugia	Clinica Dermatologica Clinica Oculistica	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			A.O. Terni	Clinica Dermatologica Dermatologia Oculistica	
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI	A.O. Perugia	Clinica Dermatologica Dermatologia	
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA			A.O. Perugia	Clinica Dermatologica	
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO			A.O. Perugia	Clinica Dermatologica	

RNG151	<p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)</p> <p>IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)</p> <p>INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)</p> <p>SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)</p>	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	SINDROME EEC GOLTZ, SINDROME DI BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>A.O. Terni Dermatologia</p>
RNG070	<p>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p>	ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTIOSI TIPO "ARLECCINO" ITTIOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>A.O. Terni Dermatologia</p>
RN0500	CUTIS LAXA			<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica</p>
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE			<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p>
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO			<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica</p>
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA			<p>Dermatologia</p>
				<p>Clinica Dermatologica Clinica Pediatrica</p>
				Dermatologia

RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA				A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica Dermatologia
RN0550	DARIER, MALATTIA DI				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Dermatologica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Dermatologia
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA				A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica Dermatologia
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica Dermatologia
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica Dermatologia
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI			TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO				A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica Dermatologia
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE				A.O. Terni	Dermatologia
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Dermatologica Dermatologia
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO				A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Dermatologica Dermatologia
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1710	TAY, SINDROME DI				A.O. Perugia	Clinica Dermatologica

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RM0010	DERMATOMIOSITE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Clinica Dermatologica Reumatologia Clinica Pediatrica Reumatologia Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno Pediatria
RM0020	POLIMIOSITE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Neurofisiopatologia Reumatologia Reumatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI			A.O. Perugia USLUmbria2	Reumatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0030	CONNETTIVITE MISTA			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Reumatologia Pediatria Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0040	FASCITE EOSINOFILA			A.O. Perugia A.O. Terni	Reumatologia Dermatologia Dermatologia Reumatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0050	FASCITE DIFFUSA			A.O. Perugia A.O. Terni	Reumatologia Reumatologia Dermatologia
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE			USLUmbria2 A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Medicina Interna - presidio di Foligno Reumatologia Reumatologia Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO				
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSEIFICAZIONE ETEROTOPICA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RM0100	MELOREOSTOSI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI				A.O. Perugia	Reumatologia
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA				USLUmbria1	Neurologia Area Nord
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA				USLUmbria2	Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0121	SINDROME SAPHO			SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI- IPEROSTI-OSTEITE	A.O. Perugia	Reumatologia
					A.O. Termi	Dermatologia
					USLUmbria2	Clinica Medica
					USLUmbria2	Medicina Interna - presidio di Foligno Pediatria
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOPATIE E SINDROMI GENETICHE						
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA	
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO						
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI				A.O. Perugia	Neurochirurgia Clinica Pediatrica
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA				A.O. Perugia	Neonatalogia Clinica Pediatrica
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica

RN0060	OLOPROSENFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMAYER, SINDROME DI		A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1340	AAASE-SMITH, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1570	NEUROACANTOCITOSI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	PORENFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO					
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI			A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI			A.O. Terni	Oculistica
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oculistica
RN0110	ANIRIDIA			A.O. Terni	Oculistica
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Oculistica
				AUSL 2	Oculistica presidio Foligno
				A.O. Terni	Oculistica

RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"					
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE					
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI				A.O. Perugia	Clinica Oculistica
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA			DE MORSIER, SINDROME DI	A.O. Perugia	Neonatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1460	FRASER, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI				A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO			AICARDI, SINDROME DI BARAITSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE						
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)					Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)			APERT, SINDROME DI		
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)			GOODMAN, SINDROME DI		
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)			SINDROME C		
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)			HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI		
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)			PIERRE ROBIN, SINDROME DI		
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)			TREACHER COLLINS, SINDROME DI		
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)					
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)					
	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)					
	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)					
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)					
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)					
RN1000	NAGER, SINDROME DI			DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER		Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
						CRANIOSINOSTOSI-IPOLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI

RNG131	<p>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)</p> <p>ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)</p> <p>SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)</p>	SINDROME RAPADILINO		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI					
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERAIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVERSIÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI		
RN0740	IVEMARK, SINDROME DI		ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI	A.O. Perugia	Neonatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM) SINDROME CLOVE SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE					
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica
RN0320	GASTROSCHISI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN0322	ONFALOCELE			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	PENTALOGIA DI CANTRELL	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE					
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI		A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica Gastroenterologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN0210	ATRESIA BILIARE			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Gastroenterologia
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Gastroenterologia
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOSOFAGEA (codice RN0160) ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170) ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	ATRESIA ILEALE ATRESIA COLICA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CLOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OES		A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	ESTROFIA DELLA CLOACA	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE					
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA			A.O. Perugia	Nefrologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica

RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040) MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980) ESTROFIA VESICALE	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOTISI GIOVANILE CON AMALUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA	A.O. Perugia A.O. Perugia	Nefrologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1810				A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) PSEUDOERMATRODITISMI (codice RNG010) DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430) ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	DISGENESIA GONADICA PERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPISPADIA MEGALOURETRA AFALLIA		A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO					
RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACRODISOSTOSI (codice RN0280)			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE			A.O. Perugia	Neonatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE OSTEOCONDROMI MULTIPLI DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAMPOMELICA DESBLOUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI	ESOSTOSI MULTIPLE	A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA OSTEOGENESI IMPERFETTA OSTEOPETROSI DISPLASIA FIBROSA ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLE OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA	A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Neonatalogia
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	A.O. Perugia Clinica Pediatrica
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE				
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatalogia

<p>RNG090</p>	<p>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)</p> <p>SINDROME DEL "CRI'DU CHAT" (codice RN0670)</p> <p>SINDROME WAGR (codice RN1730)</p> <p>WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)</p> <p>WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)</p>	<p>SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAVLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)</p>	<p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</p> <p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</p>	<p>A.O. Perugia</p> <p>Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Oculistica (solo per Sindrome di Wagr)</p> <hr/> <p>A.O. Terni</p> <p>Oculistica (solo per Sindrome di Wagr)</p>
<p>RN1330</p>	<p>SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE</p>		<p>MARTIN BELL, SINDROME DI</p>	<p>A.O. Perugia</p> <p>Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche</p>
<p>RNG091</p>	<p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)</p> <p>EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)</p> <p>STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p>	<p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI</p> <p>LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p>		<p>A.O. Perugia</p> <p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>A.O. Terni</p> <p>Dermatologia</p>
<p>RNG092</p>	<p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)</p> <p>DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)</p> <p>ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)</p> <p>RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)</p> <p>SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)</p> <p>SHORT SINDROME (codice RN0730)</p>	<p>NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p>		<p>A.O. Perugia</p> <p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatalogia</p>

RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RN0830	BLOOM, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1780	CHAR, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0401	COHEN, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1010	NOONAN, SINDROME DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1530	SINDROME LEOPARD			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatalogia Clinica Pediatrica
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1021	SINDROME FG		KELLER, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0900	FRYNS, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI		SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATTASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RN1020	OPITZ, SINDROME DI		SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI			A.O. Perugia	Neonatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI		SINDROME W DI PALLISTER	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Neonatologia
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatologia
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE			A.O. Terni	Chirurgia Maxillo Facciale
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neonatologia
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO II	A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0850	SINDROME CHARGE			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN0940	SINDROME KABUKI		MIKAWA-KUROKI, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		NEÜHAUSER, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RNG094	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI POICHILODERMA CONGENITO WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1180	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060) COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400) SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PRENATALE					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA				
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA			A.O. Perugia	Neonatologia
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica
RP0060	KERNITTERO			A.O. Perugia	Neonatologia
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA			A.O. Perugia	Gastroenterologia
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA			A.O. Perugia	Neonatologia

STEFANO STRONA - *Direttore responsabile*

Registrazione presso il Tribunale di Perugia del 15 novembre 2007, n. 46/2004 - Fotocomposizione Arti Grafiche Aquilane - 67100 L'Aquila
