

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

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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RG0060	MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	<i>GOODPASTURE SINDROME DI</i>			ASL 3	• Pneumologia - presidio di Foligno
					A.O. Perugia	• Nefrologia • Pneumologia
RG0070		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>			ASL 3	• Medicina interna - presidio di Foligno
					A.O. Terni	• Reumatologia
					A.O. Perugia	• Pneumologia
RG0080		<i>ARTERITE A CELLULE GIGANTI</i>		<i>HORTON MALATTIA DI</i>	A.O. Terni	• Reumatologia
RG0100		<i>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</i>	<i>COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA</i>		A.O. Perugia	• Med. interna vascolare • Ematologia • Nefrologia
			<i>PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA</i>	<i>MOSCHOWITZ SINDROME DI</i>	A.O. Perugia	• Ematologia
RG0090		<i>TAKAYASU MALATTIA DI</i>			A.O. Perugia	• Clinica neurologica
RG0100		<i>TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA</i>		<i>RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI</i>	A.O. Terni	• Epatologia e gastroenterologia
				A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica	
RG0110	<i>BUDD-CHIARI SINDROME DI</i>			ASL 3	• Medicina interna - presidio di Foligno	
				A.O. Terni	• Oculistica	



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

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

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

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

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

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

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

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

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



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

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN0610	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>IPOPLASIA FOCALE DERMICA</i>				
RN0620		<i>PACHIDERMOPERIOSTOSI</i>		<i>TOURAINÉ-SALENTE-GOLÉ' SINDROME DI</i>		
RN0630		<i>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</i>			A.O. Terni A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dermatologia</li> <li>• Clinica dermatologica</li> </ul>
RN0640		<i>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE</i>			A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dermatologia</li> </ul>
RN0650		<i>PARRY-ROMBERG SINDROME DI</i>		<i>ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA</i>		
RN0660		<i>DOWN SINDROME DI</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Clinica pediatrica</li> <li>• Centro di riferimento regionale per la genetica medica</li> <li>• Neonatologia</li> </ul>
RN0670		<i>CRI DU CHAT MALATTIA DEL</i>			A.O. Perugia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Clinica pediatrica</li> <li>• Centro di riferimento regionale per la genetica medica</li> </ul>
RN0680		<i>TURNER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia ASL 4 A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Clinica pediatrica</li> <li>• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche</li> <li>• Centro di riferimento regionale per la genetica medica</li> <li>• Neonatologia</li> <li>• Pediatria - presidio di Orvieto</li> <li>• Endocrinologia</li> </ul>
RN0690		<i>KLINEFELTER SINDROME DI</i>			A.O. Perugia A.O. Terni	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Clinica pediatrica</li> <li>• Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche</li> <li>• Centro di riferimento regionale per la genetica medica</li> <li>• Endocrinologia</li> </ul>

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

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

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

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

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

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



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

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

CODICE MALATTIA	GRUPPO PATOLOGIE	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	AZIENDA SANITARIA	STRUTTURE/UNITÀ OPERATIVA
RN1670	MALFORMAZIONI CONGENITE	<i>SINDROME PTERIGIO MULTIPLO</i>			A.O. Terni	• Dermatologia
					A.O. Perugia	• Neonatologia • Clinica pediatrica
RN1680		<i>SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA</i>				
RN1690		<i>SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO</i>			A.O. Perugia	• Neonatologia
RN1700		<i>SJÖGREN-LARSONN SINDROME</i>				
RN1710		<i>TAY SINDROME DI</i>				
RN1720		<i>VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI</i>				
RN1730		<i>WAGR SINDROME DI</i>		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE</i>	A.O. Terni	• Oculistica
					A.O. Perugia	• Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1740		<i>WALKER-WARBURG SINDROME DI</i>				
RN1750	<i>WEILL-MARCHESANI SINDROME DI</i>					
RN1760	<i>ZELLWEGER SINDROME DI</i>				A.O. Perugia	• Neonatologia
RP0010	MALATTIE PERINATALI	<i>EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA</i>				
RP0020		<i>SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO</i>			A.O. Perugia	• Neonatologia • Clinica pediatrica
RP0030		<i>SINDROME FETALE DA IDANTOINA</i>				
RP0040		<i>SINDROME ALCOLICA FETALE</i>			A.O. Perugia	• Clinica pediatrica • Neonatologia
RP0050		<i>APNEA INFANTILE</i>				
RP0060		<i>KERNITTERO</i>				
RP0070		<i>FIBROSI EPATICA CONGENITA</i>				
RQ0010	STATI MORBOSI MAL DEFINITI	<i>GERSTMANN SINDROME DI</i>				