

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 USL Umbria1	Malattie infettive Clinica Pediatrica Dermatologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino U.O Pediatria Area Nord

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	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI				
RB0040	GARDNER, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE	A.O. Terni P.O. Foligno	Pneumologia Pneumologia

RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
				A.O.Terni	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
				A.O.Terni	Neurologia Neonatologia Oculistica Dermatologia
RBG020	COMPLESSO CARNEY			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e scienze endocrine e metaboliche
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
				A.O.Terni	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
				A.O. Terni	Endocrinologia e Pediatria
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica
				A.O.Terni	Endocrinologia e Pediatria
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
				A.O. Terni	Reumatologia Endocrinologia Pediatria

RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatologia</p> <p>A.O. Terni Endocrinologia Pediatria</p> <p>USLUmbria2 Pediatria Medicina - presidio Foligno</p> <p>USLUmbria1 U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino</p>
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH			<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica</p> <p>USLUmbria1 U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino</p> <p>A.O. Terni Endocrinologia Pediatria</p>
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO			<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica</p> <p>USLUmbria1 U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino</p> <p>A.O. Terni Pediatria</p>
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI		<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica</p> <p>A.O. Terni Endocrinologia</p>
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	<p>A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica</p> <p>A.O. Terni Pediatria</p>

RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Pediatría U.O Pediatría P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Pediatría P.O Foligno
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONOHUE, SINDROME DI	A.O. Perugia	Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI	A.O. Perugia A.O.Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Endocrinologia
RF0400	PENDRED, SINDROME DI			A.O. Perugia A.O.Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Endocrinologia Pediatría
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B		A.O. Perugia A.O.Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Endocrinologia Pediatría

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 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 RNG060)			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 GLICOSFINGOLIPIDI	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 (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760) REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME	A.O. Perugia A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Neurologia
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	PORFIRIE		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	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 TRICARBOSSILICI	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 OSSIDASI		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
				A.O. Terni	Dermatologia Oncoematologia
				USL Umbria1	U.O. Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MARTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI	MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
				USL Umbria1	U.O. Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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-MANNO SIDOSI BETA-MANNO SIDOSI 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
RFG030	GANGLIOSIDOSI			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RFG020	CEROLIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUFS, 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	DEFICIENZA DI CERAMIDASI	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 USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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) ATransferrinemia congenita (codice RC0130)	EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	EMOCROMATOSI FAMILIARE	A.O. Perugia A.O. Terni	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 A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica 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 RC0150)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE;	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Oncoematologia Pediatrica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Gastroenterologia
				A.O. Terni	Endocrinologia
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica

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	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIOEUROTICO EREDITARIO	A.O. Perugia	Dermatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
				A.O. Terni	Dermatologia
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE			A.O. Terni	Dermatologia
				A.O. Perugia	Clinica Pediatrica
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA			A.O. Perugia	Pneumologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
				A.O. Terni	Pneumologia

				USLUmbria2	Presidio di Foligno- Pneumologia
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS		A.O. Perugia	Pneumologia Oncoematologia Pediatrica Ematologia Dermatologia
				A.O. Terni	Pneumologia
				USLUmbria2	Presidio di Foligno- Pneumologia
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2 , DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI		A.O. Perugia	Oncoematologia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica Ematologia
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE 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	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
				A.O. Terni	Dermatologia
				USLUmbria2	Pediatria (solo Febbre Mediterranea Familiare)
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)			A.O. Perugia	Reumatologia Clinica Pediatrica
				A.O. Terni	Clinica Medica
				USLUmbria2	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)	SFEROCTOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUPTASI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Ematologia Oncoematologia Pediatrica
				A.O. Terni	Ematologia Pediatria
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			A.O. Perugia	Ematologia
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA	A.O. Perugia	Ematologia Oncoematologia Pediatrica Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Reumatologia
RD0060	CHEDEAK-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
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE		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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RFG010	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	<u>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</u> U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0040	RETT, SINDROME DI			A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Clinica Neurologica <u>Neurologia</u> U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA			A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica <u>Clinica Pediatrica</u> U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0061	DRAVET, SINDROME DI			A.O. Perugia USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica <u>Neurologia</u> U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino

RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI			A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0080	COREA DI HUNTINGTON			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RFG040	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 OLIVARE 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 U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Neurologia - presidio Foligno
RN1490	ISAACS, SINDROME DI			USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA			A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Neurologia - presidio Foligno
RFG041	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 U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino

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

RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Neurologia - presidio Foligno
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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 U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino 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 U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)			A.O. Perugia A.O. Terni	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica Clinica Pediatrica Neurologia

				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
				USLUmbria2	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 U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI			A.O. Perugia USLUmbria1	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE RILEY-DAY, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1 USLUmbria2	Clinica neurologica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Neurologia - presidio Foligno
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Neurofisiopatologia Clinica neurologica Neurologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo

					Tadino
				USLUmbria2	Neurologia - presidio Foligno
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE			A.O. Perugia	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica
				A.O. Terni	Neurologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo
				USLUmbria2	Tadino
					Neurologia - presidio Foligno
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI			A.O. Perugia	Neurofisiopatologia Clinica Neurologica
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo
					Tadino
RN1610	SINDROME POEMS			A.O. Perugia	Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo
					Tadino
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/ QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				A.O. Terni	Neurologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo
					Tadino
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				A.O. Terni	Neurologia Pneumologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo
					Tadino
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				A.O. Terni	Pneumologia

				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RFG160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)			A.O. Perugia	Clinica Neurologica
				A.O. Terni	Neurologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
				USLUmbria2	Neurologia - presidio Foligno
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)			A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				A.O. Terni	Neurologia
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
				USLUmbria2	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	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Neurologica Neurofisiopatologia
				A.O. Terni	Neurologia
				USLUmbria2	Neurologia - presidio Foligno
				USLUmbria1	U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA

		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	<i>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE</i> <i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I</i> <i>DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS</i> <i>DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE</i> <i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II</i>	A.O. Terni USLUmbria2 USLUmbria1	Oculistica Oculistica - presidio Foligno Oculistica - presidio di Città di Castello
RF0280	CHERATOCONO			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2 USLUmbria1	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 A.O. Terni USLUmbria2	Nefrologia Reumatologia Ematologia Dermatologia Clinica Medica Medicina Interna - presidio di Foligno
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI			A.O. Perugia	Dermatologia Reumatologia Clinica Oculistica Ematologia Clinica Pediatrica

				A.O. Terni Oculistica Dermatologia Clinica Medica
				USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
				USLUmbria1 U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA			A.O. Perugia Medicina interna vascolare Clinica pediatrica Reumatologia Clinica Pediatrica Cardiologia e fisiopatologia vascolare
				USLUmbria2 Pediatria P.O. Foligno
				USLUmbria1 U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA	A.O. Perugia Nefrologia Reumatologia
				A.O. Terni Dermatologia
				USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RG0030	POLIARTERITE NODOSA			A.O. Perugia Reumatologia Clinica Pediatrica
				A.O. Terni Clinica Medica Dermatologia
				USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
				USLUmbria2 Pediatria P.O. Foligno
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI	A.O. Perugia Nefrologia Clinica Pediatrica Reumatologia
				A.O. Terni Reumatologia
				USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI			A.O. Perugia Nefrologia Clinica Pediatrica
				USLUmbria2 Pneumologia - presidio di Foligno Medicina Interna - presidio di Foligno

RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER	A.O. Perugia Reumatologia Clinica Pediatrica Nefrologia A.O. Terni Reumatologia USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI	A.O. Perugia Reumatologia Clinica Pediatrica A.O. Terni Reumatologia USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI	A.O. Perugia Medicina Vascolare e d'Urgenza Ematologia Clinica Pediatrica Nefrologia USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI			A.O. Perugia Reumatologia Clinica Pediatrica Clinica Neurologica
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI	A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Gastroenterologia Ematologia Clinica Pediatrica A.O. Terni Epatogastroenterologia
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI			A.O. Perugia Oculistica Gastroenterologia A.O. Terni Oculistica USLUmbria2 Medicina Interna - presidio di Foligno
RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA	A.O. Perugia Medicina Vascolare e d'Urgenza Oncoematologia Pediatrica Reumatologia Ematologia Clinica Pediatrica Nefrologia A.O. Terni Clinica Medica USLUmbria2 Pediatría presidio di Foligno Medicina Interna - presidio di Foligno

RGG020	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	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
--------	---------------------------	---	---	--------------	--

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA			A.O. Perugia A.O. Terni	Pneumologia Clinica Pediatrica Pneumologia
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)			A.O. Perugia USLUmbria2 USLUmbria1	Pneumologia Clinica Pediatrica Reumatologia Pneumologia P.O. Foligno U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIOGENETICA	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2 USLUmbria1	Pneumologia Clinica Pediatrica Pneumologia P.O. Foligno – Medicina Interna U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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 USLUmbria2	Pneumologia Clinica Pediatrica P.O. Foligno – Medicina Interna
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA			A.O. Perugia USLUmbria2	Pneumologia Clinica Pediatrica P.O. Foligno – Medicina Interna
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA			A.O. Perugia	Pneumologia Clinica Pediatrica

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	Pneumologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica <u>Medicina Interna Scienze Endocrine metaboliche</u>
				USLUmbria2	P.O. Foligno – Medicina Interna Pneumologia
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI	PRESIDI	STRUTTURE/ UNITA' OPERATIVA
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE,SINDROME DI		A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			A.O. Perugia A.O. Terni	Gastroenterologia <u>Clinica Pediatrica</u> Epatogastroenterologia
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria1	Gastroenterologia <u>Clinica Pediatrica</u> <u>Epatogastroenterologia</u> Endoscopia Digestiva
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI			A.O. Perugia	Gastroenterologia Clinica Pediatrica
RI0080	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 A.O. Terni	Clinica Dermatologica Clinica Dermatologica
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO			A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Dermatologica Clinica Dermatologica
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE			A. O. Perugia A.O. Terni	Clinica Oculistica Clinica Dermatologica Oculistica
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS			A.O. Perugia A.O. Terni	Clinica Dermatologica Dermatologia Clinica Dermatologica
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI		

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 sottoelencate, 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>	<p>DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME</p> <p>DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA</p>	<p>SINDROME EEC</p> <p>GOLTZ, SINDROME DI</p> <p>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</p>	<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p>	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <p>Clinica Pediatrica</p> <p>Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>Dermatologia</p>
RNG070	<p>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p>	<p>ITTIOSI CONGENITA</p> <p>ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN</p> <p>ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"</p> <p>ITTIOSI X-LINKED</p> <p>NETHERTON, SINDROME DI</p> <p>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</p>	<p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p>	<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p>	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <p>Clinica Pediatrica</p> <p>Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>Dermatologia</p>
RN0500	CUTIS LAXA			A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <p>Clinica Pediatrica</p> <p>Clinica Dermatologica</p>
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO			<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p>	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p> <p>Clinica Pediatrica</p> <p>Clinica Dermatologica</p> <hr/> <p>Dermatologia</p>
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA			<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p>	<p>Clinica Dermatologica</p> <p>Clinica Pediatrica</p> <hr/> <p>Dermatologia</p>

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		TOURAINÉ-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 A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Dermatologica
RN1710	TAY, SINDROME DI				

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 USLUmbria1	Clinica Dermatologica Reumatologia Clinica Pediatrica Reumatologia Dermatologia presidio di Foligno Medicina Interna e Pediatria U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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 presidio di Foligno Pediatria e Medicina Interna -
RM0040	FASCITE EOSINOFILA			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Dermatologia Dermatologia Reumatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0050	FASCITE DIFFUSA			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Reumatologia Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Reumatologia Dermatologia Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO				

RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE 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 USLUmbria1 USLUmbria2	Reumatologia U.O Neurologia P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA			A.O. Perugia USLUmbria1 USLUmbria2	Reumatologia Neurologia Area Nord Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA			A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Clinica Medica Medicina Interna - presidio di Foligno
RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSIPEROSTOSI-OSTEITE	A.O. Perugia A.O. Terni USLUmbria2	Reumatologia Dermatologia Clinica Medica presidio di Foligno Medicina Interna - Pediatria

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI 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 USLUmbria1	Neurochirurgia Clinica Pediatrica U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica

RN0040	JOUBERT, SINDROME DI			A.O. Perugia	Neonatologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA			A.O. Perugia USLUmbria1	Neonatologia Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, 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	AASE-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 A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
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	PORENCEFALIA-IPOPLASIA 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
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI			A.O. Terni	Oculistica
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI			A.O. Perugia A.O. Terni	<u>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</u> Oculistica
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI			A.O. Terni	Oculistica
RN0110	ANIRIDIA			A.O. Perugia A.O. Terni	<u>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</u> Oculistica

RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, 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 AUSL 2 A.O. Terni	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Oculistica Oculistica presidio Foligno 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) ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040) CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI SINDROME C HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI PIERRE ROBIN, SINDROME DI TREACHER COLLINS, SINDROME DI		A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica

	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040) DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040) DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040) JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)		CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI	
RN1000	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER		A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA		A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE				
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sotto elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)	MOHR, MALATTIA DI MOEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	ORO- PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI	A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE				
RN0260	FOCOMELIA			A.O. Perugia Neonatologia
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL			A.O. Perugia Neonatologia
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE			A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0430	POLAND, SINDROME DI			A.O. Perugia Neonatologia
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE			
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie elencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MARDEN-WALKER, SINDROME DI		A.O. Perugia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica

	ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060) SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890) SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110) SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)	ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA CRISPONI, SINDROME DI	BEALS, SINDROME DI SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I	A.O. Terni	Oculistica Dermatologia
RNG131	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) SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440) ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340) SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)	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 INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ 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 TRACHEOESOFAGEA (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 OEIS	ESTROFIA DELLA CLOACA	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		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)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONFTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>	A.O. Perugia	Nefrologia Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
RN1810	ESTROFIA VESCICALE			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) PSEUDOERMAFRODITISMI (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>	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 DESBUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI	ESOSTOSI MULTIPLE	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia 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 MULTIPLA 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					
	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA				

RNG093	<p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)</p> <p>SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)</p> <p>WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)</p> <p>SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)</p> <p>MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)</p>	EMIIPERTROFIA CONGENITA	GIGANTISMO CEREBRALE	A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Medicina Interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Clinica Pediatrica Neonatologia</p>
RNG100	<p>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</p>	SINDROME KBG		A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neonatologia</p>
RN1350	<p>ALAGILLE, SINDROME DI</p>			A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica</p>
RN1370	<p>ALSTRÖM, SINDROME DI</p>			A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica</p>
RNG200	<p>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)</p> <p>PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)</p> <p>VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)</p> <p>SINDROME PROTEUS (codice RN1170)</p>	<p>COWDEN, MALATTIA DI</p> <p>BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI</p> <p>COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI	<p>A.O. Perugia</p> <p>A.O. Terni</p>	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche Nefrologia Gastroenterologia Clinica Oculistica</p> <hr/> <p>Dermatologia Oculistica Endocrinologia</p>
RN1300	<p>ANGELMAN, SINDROME DI</p>			A.O. Perugia	<p>Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neonatologia</p>
RN1250	<p>ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER</p>			A.O. Perugia	<p>Clinica Pediatrica Chirurgia Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia</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 Neonatologia
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 Neonatologia 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 Neonatologia
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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 Neonatologia 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 - ATASSIA 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
				USLUmbria1	U.O Pediatria P.O di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino
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
				A.O. Terni	Chirurgia Maxillo Facciale
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica Neonatologia
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER			A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Clinica Pediatrica
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-SHOKEIR 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 Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN0940	SINDROME KABUKI		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI	A.O. Perugia	Centro di riferimento regionale per la genetica medica Neonatologia Clinica Pediatrica Medicina interna e Scienze Endocrine e Metaboliche

RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		NEÜHAUSER, SINDROME DI	A.O. Perugia	Clinica Pediatrica Centro di riferimento regionale per la genetica medica
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONICOOSTEODISPLASIA 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) WERNER, SINDROME DI (codice RC0060) COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)	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	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 IPERFENILALANINEMIA			A.O. Perugia	Neonatologia