

REPUBBLICA ITALIANA



Regione Siciliana
ASSESSORATO REGIONALE PER LA SALUTE
DIPARTIMENTO PER LA PIANIFICAZIONE STRATEGICA
L'ASSESSORE

“Aggiornamento dell’elenco dei Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare nella Regione Siciliana di cui al D.A. n. 388 del 20 maggio 2022”

- Visto** lo Statuto della Regione Siciliana;
- Visto** il D.Lgs. 30 dicembre 1992, n.502 e s.m.i.;
- Visto** il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001 n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell’articolo 5, comma 1, lettera b), del D.Lgs. 29 aprile 1998, n. 124”;
- Vista** la legge regionale 14 aprile 2009, n. 5, recante “Norme per il riordino del Servizio Sanitario Regionale”;
- Visto** il D.D.G. 19 novembre 2009 recante: Modalità operative per l’impiego ed erogazione dei medicinali al di fuori delle indicazioni autorizzate (off-label) per casi specifici;
- Visto** il D.A. n. 781 del 29 aprile 2011 di istituzione del Registro Regionale delle Malattie Rare;
- Visto** il D.A. n. 2646 del 20 dicembre 2011 di costituzione della Rete Regionale delle Talassemie e delle Emoglobinopatie;
- Visto** il Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016 del Ministero della Salute, approvato in data 16/04/2014 e recepito nella Regione Siciliana con D.A. n. 1495 de 03 settembre 2015;
- Vista** la Legge Regionale 12 agosto 2014, art. 68, comma 4 inerente l’obbligo di pubblicazione dei decreti assessoriali sul sito internet della Regione Siciliana;
- Visto** il D.M. 70/2015 recante “Regolamento recante definizione degli Standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all’assistenza ospedaliera”;
- Visto** il D.P.C.M. 12 gennaio 2017 di definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’art.1 comma7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (G.U.R.I. n. 65 del 18/03/2017), in particolare l’art. 52 e l’allegato 7 nonché l’art. 64 c. 4 del medesimo provvedimento, inerenti le malattie rare;
- Vista** la Legge 10 novembre 2021, n. 175 recante “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”;
- Visto** il D.A. 11 gennaio 2019 n. 22 e s.m.i. recante “Adeguamento della rete ospedaliera al D.M. 2 aprile 2015, n. 70”;
- Visto** il D.A. n. 1797/2017 del 18 settembre 2017;
- Visto** il D.A. n. 343 del 28 febbraio 2018 con il quale si è provveduto a riorganizzare la rete Regionale dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare ai sensi del D.P.C.M. Del 12.01.2017;

- Visti** i D.A. n. 1540 del 5 settembre 2018, D.A. n. 2199 del 21 novembre 2018 e D.A. n. 966 del 26.10.2020 e D.A. n. 1441 del 23 dicembre 2021 con i quali è stata aggiornata la Rete Regionale dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare della Regione Siciliana;
- Visto** il D.A. n. 707 del 5 agosto 2020 con il quale è stato ricostituito il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare;
- Visto** il D.A. n. 388 del 20 maggio 2022 con il quale sono stati aggiornati i Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare;
- Viste** le richieste di individuazione di nuovi Centri e di approvazione protocolli clinici;
- Preso atto** del parere del Coordinamento Regionale Malattie Rare sulle superiori richieste;
- Vista** la recente introduzione in commercio del farmaco innovativo “Voxzogo” (vasiritide) per il trattamento dei pazienti affetti da acondroplasia (cod. RNG050) il cui trattamento richiede una presa in carico globale in reparto pediatrico con posti letto;
- Ritenuto** pertanto, a modifica di quanto previsto nel D.A. n. 388/2022, individuare per la presa in carico dei pazienti affetti dalla suddetta malattia rara: 1) l’U.O. di Clinica Pediatrica dell’A.O.U. Policlinico “Rodolico-San Marco” di Catania; 2) l’U.O. di Pediatria con annesso ambulatorio di endocrinologia pediatrica dell’A.O.U. Policlinico “G. Martino” di Messina; 3) l’U.O. di Pediatria (Centro malattie metaboliche) dell’ARNAS Civico - P.O. Di Cristina di Palermo;
- Ritenuto**, per il trattamento dei pazienti affetti da acondroplasia (cod. RNG050), di dover disporre che le prescrizioni di farmaci per il loro trattamento, elaborate da strutture extra regionali, ove condivise, devono essere convalidate e redatte da uno dei tre Centri sopra individuati, sull’apposito Registro di Monitoraggio AIFA;
- Ritenuto** pertanto di dover aggiornare l’elenco dei Centri di Riferimento Regionale per le Malattie Rare allegato al D.A. n. 388 del 20.05.2022 con un nuovo elenco delle strutture individuate, allegato al presente provvedimento;
- Ritenuto** dover ribadire che per le Aziende/Case di Cura dove insistono i Centri di Riferimento individuati con il presente provvedimento, ai sensi di quanto disposto nell’allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019, la prescrizione di medicinali è subordinata all’assegnazione del Codice Identificativo Gara (CIG) da parte della Centrale Unica di Committenza e che, nel caso di farmaci erogati in DPC è subordinata all’assegnazione del CIG dell’ASP capofila;

DECRETA

ART. 1

Per le motivazioni citate in premessa che qui si intendono integralmente riportate, l’Allegato al D.A. n. 388 del 20.05.2022 è sostituito dall’elenco dei Centri di Riferimento delle Malattie Rare della Regione Siciliana che costituisce parte integrante del presente decreto.

Viene altresì allegato l’elenco nazionale delle malattie rare riconosciute esenti ai sensi del DPCM 12 gennaio 2017.

ART. 2

Per il trattamento dei pazienti affetti da acondroplasia (cod. RNG050), al fine di garantire la presa in carico globale del paziente, sono individuati i seguenti Centri di riferimento:

- 1) l'U.O. di Clinica Pediatrica dell'A.O.U. Policlinico "Rodolico-San Marco" di Catania;
- 2) l'U.O. di Pediatria con annesso ambulatorio di endocrinologia pediatrica dell'A.O.U. Policlinico "G. Martino" di Messina;
- 3) l'U.O. di Pediatria (Centro malattie metaboliche) dell'ARNAS Civico - P.O. Di Cristina di Palermo.

Nel caso di prescrizioni di farmaci per il loro trattamento, elaborate da strutture extra regionali, queste, ove condivise, devono essere convalidate e redatte da uno dei tre Centri sopra individuati, sull'apposito Registro di Monitoraggio AIFA.

ART. 3

La prescrizione di medicinali da parte dei Centri di Riferimento di cui all'allegato al presente decreto, ai sensi di quanto disposto nell'allegato al D.A. n. 1161 del 25 luglio 2019, è subordinata all'assegnazione del Codice Identificativo Gara (CIG) da parte della Centrale Unica di Committenza e che, nel caso di farmaci erogati in DPC è subordinata all'assegnazione del CIG dell'ASP capofila.

ART. 4

Resta in vigore quant'altro previsto ai D.A. n. 343 del 28.02.2018 e D.A. n. 1540 del 05.09.2018.

Il presente decreto viene trasmesso al Responsabile del procedimento di pubblicazione dei contenuti sul sito istituzionale di questo Assessorato ai fini dell'assolvimento dell'obbligo di pubblicazione e alla Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana per la pubblicazione.

Palermo, 22-02-2023

L'Assessore per la Salute
Dr.ssa Giovanna Volo

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI CALTANISSETTA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
P.O. S. Elia Via Luigi Russo, 6 Caltanissetta	U.O.C. di Ematologia Piano 2 - Palazzina A Tel. 0934 559106 - 559526 e-mail: ematologia.posantelia@asp.cl.it m.mitra@asp.cl.it	Dr.ssa Maria Enza Mitra Dr.ssa Viviana Minardi Dr.ssa Pamela Murgano	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021

ARNAS GARIBALDI DI CATANIA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
Presidio Ospedaliero Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 Catania	U.O. Malattie Endocrine, del Ricambio e della Nutrizione Torre C, Piano 1 Tel. 095 7598742 - 02 - 19 e-mail: segment@unicl.it	Prof. Antonio Belfiore Dr.ssa Maria Luisa Arpi	3 - Malattie delle ghiandole endocrine	RC0010 - RC0020 - RCG010 - RCG020 - RC0021 - RC0022 - RCG030 - RCG031 - RC0040 - RC0050 - RC0300 - RC0280 - RF0400 - RCG162	Associazione Italiana Pazienti Addison (AIPAD) mail: antonella@morbodiadidson.org michela.alpa@alice.it	
	U.O. di Ematologia Torre A, Piano 4°; Degenza Torre C, Piano 2°; Stanza Medici e Day Hospital Corpo D (Plesso Centrale), Piano 1°; Ambulatorio Tel. 095 7595055 (9.30-11.30) e-mail: ematologia.nesima@gmail.com	Dr. Ugo Consoli	5 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RD0020 - RD0070 - RDG050 - RD0040 - RDG031*	Associazione Italiana Leucemia (AIL) Padiglione Policlinico - Via Santa Sofia 78 Catania	*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021
	U.O. di Malattie Infettive Palazzina Hospice, Piano 2°; Reparto Palazzina Hospice, Piano Terra; Ambulatorio e DH Tel. 095 7598650 Ambulatorio: 095 7598453 / 8452 E-mail: cacopardo@irwind.it	Prof. Bruno Cacopardo	9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RGG010	Associazione Italiana Porpora Immune Trombocitopenica (AIPT) e-mail: info@aipit.com	
Presidio Ospedaliero Garibaldi Centro Piazza Santa Maria di Gesù 5 Catania	U.O. di Reumatologia Padiglione 10 - Piano Primo Tel. 095 7594326 e-mail: lenia.deandres@gmail.com	Dr.ssa Ilenia De Andres	9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RC0210 - RD0030		
			14 - Malattie del Sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RM0120 - RM0010 - RM0020 - RM0110 - RM0111 - RM0030	AIRA Dr. Salvatore Filetti - salvo.filetti@virgilio.it GISL e-mail: gils@scscleroderma.net	

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA POLICLINICO RODOLICO - SAN MARCO DI CATANIA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di assegnazione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Ematologia ed Oncologia Pediatrica Pediagione 1 - Piano 3 e 4 Tel. 095 3782495-2491-1455-2469 e-mail: ematologia@polclinico.unict.it giovanna.russo@unict.it	Prof.ssa Giovanna Russo Prof. A. Di Carlo Dr.ssa P. Samorè Dr.ssa M. Bernardini Dott. S. D'Anfrico Dr.ssa M. Liccardello Dr. V. Miraglia Dr.ssa E. Cannata	2- Tumori Rari in età pediatrica	RG0010 - RB0020		
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Cardiologia PEDIAGIONE 8 - Piano 1 Tel. 0953781898 e-mail: ines.monte@unict.it	Prof.ssa Ines Monte	8- Malattie del Metabolismo infantili	RCG080* - RCG130*		*Per il Codice RCG080 (Malattia di Fabry) e RCG130 (diagnostica cardiori) Centro Spoke per i pazienti adulti del centro HLB - Clinica Pediatrica della medesima Azienda
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Clinica Pediatrica Edificio 2 - Piano 1 Tel. 095 3782403-1771-2886 e-mail: malmetabolichc@unict.it maria@polclinico.unict.it	Prof. Martino Ruggieri	4- Malattie del Metabolismo infantile e pediatrico	RCG040 - RCG050 - RCG060 - RCG061 - RCG070 - RCG071 - RN1200 - RN0260 - RCG073 - RCG074 - RCG080 - RCG090 - RCG094 - RFG120 - RN1760 - RFG060 - RCG085 - RCG110 - RCG120 - RCG160 - RCG230 - RCG234 - RN1760 - RCG075 - RCG076 - RCG077 - RCG078 - RN0750 - RN0720 - RFG030 - RN1650 - RFG010 - RFG020 - RCG081 - RFG030 - RCG082 - RCG083 - RCG084 - RCG085 - RCG086 - RFG020 - RCG180 - RFG010 - RCG092 - RCG093 - RCG094 - RCG120 - RCG095 - RFG040 - RCG120 - RCG130 - RCG161 - RCG162 - RCG070 - RCG100 - RCG150 - RCG103 - RCG130 - RCG190 - RCG180	Associazione Baco di Barne Associazione Progetto Grana Associazione Piccolo Pick Associazione Italiana Glomeroni Associazione Italiana Muco polisaccaridosi Associazione Italiana ALF e-mail: info@baco.org	
PO San Marco Viale C. A. Campi Catania	U.O. di Nefrologia e Dialisi Tel. 095 4794475	Dr.ssa Carmelita Marcontini	6- Malattie del sangue e degli organi emopoietici dell'adulto	RK0010*		*Per il Codice RD0010 Centro Spoke del Centro HLB - U.O. di Ematologia della medesima Azienda
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Ematologia con Trapianto (ex Divisione Clinica di Ematologia) Pediagione 8 D Tel. 095 3783994 e-mail: gauguiffrida@gmail.com	Dr. Gaetano Guiffrida	4- Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG080 - RCG130	Associazione Siciliana Emofiliaci Onlus Catania (A.S.E. Onlus) e-mail: azioniscicatania@gmail.com info:www.seoniscicatania.org	*Per il codice RCG093 il Centro è inserito nella rete IP di cui il POTU regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Medicina Interna Edificio 4 - Piano 1 Tel. 095 3782908	Dr. Francesco Giordano	5- Malattia del Sistema circolatorio	RCG190* - RCG160 - RCG191 - RCG200 - RCG150 - RCG161 - RCG220 - RCG230	Associazione AngloNorma Ereditaria (AEE) e-mail: info@anglonormaereditaria.org Associazione Italiana Sindrome Primitiva (AIP) e-mail: info@aip-it.org	*Per il codice RCG190 si applica il POTU regionale approvato con D.A. n. 315 del 13.04.2022
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Clinica Neurologica Edificio 2 Tel. 095 3782781 e-mail: neurolgia@unict.it	Prof. Mario Zappà Dr. Emanuele D'Amico	7- Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	RF010 - RF040 - RF050 - RF060 - RF061 - RF070 - RN1520 - RF080 - RFG040 - RN1490 - RF081 - RF084 - RFG020 - RF0100 - RF0110 - RF0111 - RF0130 - RF0140 - RF0150 - RF0151 - RF0360 - RF0370 - RF0380 - RF0390 - RF0410 - RF0411 - RF0160 - RF0260 - RF0120 - RF0180 - RF0181 - RF0182 - RN1630 - RFG020 - RFG080 - RFG090 - RFG100 - RFG160 - RF0090 - RF0182 - RF0101 - RF0190	Associazione Italiana Parkinsoniani (AIP) e-mail: catania@associazioneparkinsoni.it Parkinson Italia e-mail: segreteria@parkinson-italia.it RELOAD e-mail: reload@reloadonlus.org e-mail: sicilia.orientale@gaista.it	
PO Rodolico Viale C. A. Campi Catania	U.O. P.I. Malattie Rare Sistema nervoso in età pediatrica Pediagione 3 - Piano 1 Tel. 095	Prof. Martino Ruggieri Prof. Andrea Ormionico Prati Dr.ssa Chiara Maria Battaglia Dr.ssa Maria Rita Bravelli Dr.ssa Elvira Piliato Dr.ssa Maria Teresa Garsano Dr. Stefano Catanzaro	2- Tumori Rari in età pediatrica	RG010 - RB0060 - RB0070	Associazione Neurofibromatosi (A.N.F.) e-mail: info@neurofibromatosi.it Associazione Sclerosi Tuberosa (A.S.T.) e-mail: info@scierotuberosa.org Associazione Italiana Sindrome di Sturge Weber Italia e-mail: info@sturgeweberitalia.org	
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. Clinica Oculistica Pediagione 3 Tel. 095 3783223 e-mail: l.vallabre@polclinico.unict.it	Prof. Terezo Avitabile	8- Malattie dell'apparato visivo	RF0200 - RF0201 - RF0210 - RFG110 - RFG120 - RF0230 - RF0260 - RF0270 - RFG200 - RCG190 - RCG161 - RFG120 - RF0290 - RFG030 - RFG030		
PO San Marco Viale C. A. Campi Catania	U.O. di Reumatologia Tel. 0954794352 e-mail: rosario.foti@gmail.com rosariofoti@reumatologia@ao-ve.it	Dott. Rosario Foti	5- Malattie del Sistema Immunitario Febbrili periodiche	RCG161 - RCG241 - RCG243	HLC Onlus e-mail: info@hscal.it ANMAR e-mail: lettera.foti05@gmail.com SINRA e-mail: delbiancoale@outlook.it	
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Medicina Interna (ex - UO di Medicina Interna e d'Organo) Pediagione 4 - Piano 9 Tel. 095 3781572 e-mail: epineti.gal@gmail.com	Prof. Gaetano Bertino Dr.ssa Evelina Fracuzzo	11- Malattie dell'apparato digerente	RK0010 - RK0020 - RK0030 - RK040 - RK050 - RK070 - RK080 - RK0910 - RK020		
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Dermatologia Pediagione 4a, Piano nove, stanza 33 Tel. 0953782131 (Ambulatorio) 0953782483 (Unità Operativa)	Prof. Giuseppe Micali Dr.ssa Maria Rita Nasca	13- Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	RL0010 - RL0020 - RL0030 - RL0040 - RL0050 - RL0060 - RL0070 - RL0080 - RL0090 - RL0100 - RL0110 - RL0120 - RL0130 - RL0140 - RL0150 - RL0160 - RL0170 - RL0180 - RL0190 - RL0200 - RL0210 - RL0220 - RL0230 - RL0240 - RL0250 - RL0260 - RL0270 - RL0280 - RL0290 - RL0300 - RL0310 - RL0320 - RL0330 - RL0340 - RL0350 - RL0360 - RL0370 - RL0380 - RL0390 - RL0400 - RL0410 - RL0420 - RL0430 - RL0440 - RL0450 - RL0460 - RL0470 - RL0480 - RL0490 - RL0500 - RL0510 - RL0520 - RL0530 - RL0540 - RL0550 - RL0560 - RL0570 - RL0580 - RL0590 - RL0600 - RL0610 - RL0620 - RL0630 - RL0640 - RL0650 - RL0660 - RL0670 - RL0680 - RL0690 - RL0700 - RL0710 - RL0720 - RL0730 - RL0740 - RL0750 - RL0760 - RL0770 - RL0780 - RL0790 - RL0800 - RL0810 - RL0820 - RL0830 - RL0840 - RL0850 - RL0860 - RL0870 - RL0880 - RL0890 - RL0900 - RL0910 - RL0920 - RL0930 - RL0940 - RL0950 - RL0960 - RL0970 - RL0980 - RL0990 - RL1000 - RL1010 - RL1020 - RL1030 - RL1040 - RL1050 - RL1060 - RL1070 - RL1080 - RL1090 - RL1100 - RL1110 - RL1120 - RL1130 - RL1140 - RL1150 - RL1160 - RL1170 - RL1180 - RL1190 - RL1200 - RL1210 - RL1220 - RL1230 - RL1240 - RL1250 - RL1260 - RL1270 - RL1280 - RL1290 - RL1300 - RL1310 - RL1320 - RL1330 - RL1340 - RL1350 - RL1360 - RL1370 - RL1380 - RL1390 - RL1400 - RL1410 - RL1420 - RL1430 - RL1440 - RL1450 - RL1460 - RL1470 - RL1480 - RL1490 - RL1500 - RL1510 - RL1520 - RL1530 - RL1540 - RL1550 - RL1560 - RL1570 - RL1580 - RL1590 - RL1600 - RL1610 - RL1620 - RL1630 - RL1640 - RL1650 - RL1660 - RL1670 - RL1680 - RL1690 - RL1700 - RL1710 - RL1720 - RL1730 - RL1740 - RL1750 - RL1760 - RL1770 - RL1780 - RL1790 - RL1800 - RL1810 - RL1820 - RL1830 - RL1840 - RL1850 - RL1860 - RL1870 - RL1880 - RL1890 - RL1900 - RL1910 - RL1920 - RL1930 - RL1940 - RL1950 - RL1960 - RL1970 - RL1980 - RL1990 - RL2000 - RL2010 - RL2020 - RL2030 - RL2040 - RL2050 - RL2060 - RL2070 - RL2080 - RL2090 - RL2100 - RL2110 - RL2120 - RL2130 - RL2140 - RL2150 - RL2160 - RL2170 - RL2180 - RL2190 - RL2200 - RL2210 - RL2220 - RL2230 - RL2240 - RL2250 - RL2260 - RL2270 - RL2280 - RL2290 - RL2300 - RL2310 - RL2320 - RL2330 - RL2340 - RL2350 - RL2360 - RL2370 - RL2380 - RL2390 - RL2400 - RL2410 - RL2420 - RL2430 - RL2440 - RL2450 - RL2460 - RL2470 - RL2480 - RL2490 - RL2500	Associazione Nazionale Pterigo/Pterigo/Ida e-mail: gius.formato@gmail.com; catania.ppterridorm@gmail.com Associazione per la ricerca sull'epidermolisi bullosa e-mail: info@debritalia.it Unione Italiana Itosi (UITI) e-mail: info@itisi.org Associazione Italiana Sara Sclerodermia (AISARA) e-mail: italia-sara-onlus@live.it Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi (ANAF) e-mail: info@nfanet.org Associazione Italiana Sindrome di Sturge Weber Italia e-mail: info@sturgeweberitalia.org e-mail: informazioni@asimas.it	Protocollo di gestione interno con l'UOC Dermatologia - PO San Marco (Referente Prof. G. De Pasquale)
PO San Marco Viale C. A. Campi Catania	U.O. O.D. Pediatrica ed indirizzo reumatologico Tel. 095 3782454 - 455 e-mail: barone@polclinico.unict.it	Dott.ssa Patrizia Barone	5- Malattie del sistema immunitario in età pediatrica	RCG161 - RCG241 - RCG243 - RCG220 - RCG290		
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Genetica medica (ex U.O. Laboratorio Centralizzato - HLB per la Sicilia Orientale) Edificio 7 Tel. 0953782442 - 0953781346 e-mail: genetica@medicacatania@hotmail.it		15- Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RCG190* - RCG160 - RCG191 - RCG200 - RCG150 - RCG161 - RCG220 - RCG230	Associazione Nazionale Persone Down e-mail: aipd.catania@libero.it Betta Italia Onlus e-mail: setacciola15@retinatralia.org IBRC/Calabria Onlus e-mail: sicilia@abracadabra.it Associazione Italiana Sindrome X-Fragile e-mail: info@icf@fragile.net Associazione Sindrome Klinefelter Italiana e-mail: info@klinefelteritalia.org SINRA e-mail: italia-sara-onlus@live.it Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi (ANAF) e-mail: info@nfanet.org Associazione Italiana Sindrome di Sturge Weber Italia e-mail: info@sturgeweberitalia.org e-mail: informazioni@asimas.it	
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Medicina Interna (ex - UO di Medicina Interna e d'Organo) Pediagione 4 - Piano 9 Tel. 095 3781572 e-mail: epineti.gal@gmail.com		14- Malattie del sistema endocrino/metabolico e del tessuto connettivo in età pediatrica	RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0030 - RM040 - RM050 - RM060 - RM060 - RM070 - RM080 - RM090 - RM100 - RM110 - RM111 - RM120 - RM121	Associazione Malattie Reumatiche Infanzia Sicilia (MARIS) e-mail: maris.onlus@gmail.com	
PO G. Rodolico Via Santa Sofia, 78 Catania	U.O. di Genetica medica (ex U.O. Laboratorio Centralizzato - HLB per la Sicilia Orientale) Edificio 7 Tel. 0953782442 - 0953781346 e-mail: genetica@medicacatania@hotmail.it		15- Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RCG190* - RCG160 - RCG191 - RCG200 - RCG150 - RCG161 - RCG220 - RCG230	Associazione Italiana Persone Down e-mail: aipd.catania@libero.it Betta Italia Onlus e-mail: setacciola15@retinatralia.org IBRC/Calabria Onlus e-mail: sicilia@abracadabra.it Associazione Italiana Sindrome X-Fragile e-mail: info@icf@fragile.net Associazione Sindrome Klinefelter Italiana e-mail: info@klinefelteritalia.org SINRA e-mail: italia-sara-onlus@live.it Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi (ANAF) e-mail: info@nfanet.org Associazione Italiana Sindrome di Sturge Weber Italia e-mail: info@sturgeweberitalia.org e-mail: informazioni@asimas.it	

IRCCS ASSOCIAZIONE OASI MARIA SS di TROINA (EN)

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
IRCCS Associazione Oasi Maria SS. Via Conte Ruggiero, 73 Troina (EN)	U.O. Pediatria e Genetica Medica Piano 1* Tel. 0935 936205 (Segreteria) 0935 936285 (Direttore) e-mail: cromano@oasi.en.it	Dr. Corrado Romano Dr.ssa Donatella Greco Dr.ssa Pinella Falla Dr. Antonino Alberti	15 - Malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche	RN1270 - RN0700 - RRG080 - RN1620 - RN1210 - RN0700 - RN0680 - RN1020 - RN1590 - RN0430 - RN1310 - RN1320 - RN1010 - RN0040 - RN0010 - RN0820 - RN0350 - RN0360 - RN1410 - RN1330 - RN0940 - RN1300 - RRG050 - RRG030 - RRG150 - RRG040 - RRG060 - RN0020 - RN0050 - RN0670 - RN0750 - RRG100 -	Associazione Italiani Sindrome X Fragile e-mail: info@xfragile.net Federazione Italiana per l'Aluto ai Soggetti con Sindrome di Prader-Willi e-mail: segreteria@praderwilli.it	
	U.O. di Dermatologia Piano 2* Tel. 0935 936676 e-mail: cschepis@oasi.en.it	Dr. Carmelo Schepis	13 - Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	RNG070 - RN0500 - RN0520 - RN0540 - RN0550 - RN0570 - RN0580 - RN0590 - RN0600 - RN0620 - RN0630 - RN0640 - RN1470 - RN1560 - RN1650 - RN1660 - RN1700 - RN1710 - RB0070	Unione Italiana Ittiosi (UNITI) e-mail: info@ittiosi.it Associazione Sclerosi Tuberosa (AST) e-mail: info@sclerosituberosa.org Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea (IPOHA) e-mail: info@ipohaonlus.org	
	U.O. di Neurologia per l'Involuzione Cerebrale Piano 5* Tel. 0935 936929 - 936930 - 936931 e-mail: rferri@oasi.en.it fcosentino@oasi.en.it bianuzza@oasi.en.it	Dr. Raffaele Ferri Dr.ssa Filomena Cosentino Dr. Bartolo Lanuzza	7 - Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	RFG010 - RF0040 - RF0050 - RF0060 - RF0061 - RF0070 - RN1520 - RF0080 - RF0040 - RN1490 - RF0081 - RF0041 - RF0050 - RF0100 - RF0110 - RF0111 - RF0130 - RF0140 - RF0150 - RF0310 - RF0350 - RF0360 - RF0370 - RF0380 - RF0390 - RF0410 - RF0411 - RF0160 - RF0060 - RF0170 - RF0180 - RF0181 - RF0182 - RN1610 - RF0070 - RF0080 - RF0090 - RFG100 - RFG160 - RF0182 - RFG101	Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni (AIN) e-mail: ain@narcolessia.org	

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA POLICLINICO "G. MARTINO" DI MESSINA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note	
A.U.O. Policlinico G. Martino Via Consolare Valeria 1 Messina	U.O. di Endocrinologia Tel. 090 2213560 - 3945 e-mail: endocrinologia@unime.it salvatore.carnavò@polime.it 065341@polime.it	Prof. Salvatore Carnavò Dr.ssa Rosaria Maddalena Ruggari	3 - Malattie delle Ghiandole Endocrine	RC0010 - RC0020 - RCG010 - RCG020 - RC0021 - RC0022 - RCG030 - RCG031 - RC0040 - RCG050 - RC0300 - RC0280 - RF0400 - RCG162	ANPFI e-mail: anpfi Sicilia@gmail.com AIPAD e-mail: antocampo@tin.it ANET e-mail: info@viveretrasperanza.org RFADOC e-mail: info@fadoc.it AIMEN 1 e 2		
			4 - Malattia del metabolismo	RC0160 - RC0170		per i pazienti adulti	
			15 - Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RNG050 - RNG060			
	U.O. di Pediatria Ambulatorio di Endocrinologia Pediatrica Tel. 090 2213153 - 3947 e-mail: francesca.messina@unime.it francesca.messina@polime.it 004921@polime.it	Dr.ssa M. Francesca Messina Dr. Tommaso Aversa Dr.ssa Magorata Wasniewska	4 - Malattia del metabolismo in età pediatrica	RC0170			per i pazienti in età pediatrica
			5 - Malattie del Sistema Immunitario e Angiogenesi	RC0190* - RC0191 - RC0200 - RCG150 - RCG160 - RCG161 - RC0241 - RC0243 - RC0250 - RC0290	Associazione volontaria per l'angiogenesi ereditaria ed altre forme rare di angiogenesi (AAEE) www.angiogenesiaereditaria.org Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP) www.aip-it.org	*Per il codice RC0190 si applica il PDTA regionale approvato con D.A. n. 315 del 13.04.2022	
	U.O. di Ematologia Tel. 090 2213250 - 2364 - 2355 e-mail: caterina.musolino@polime.it; sabella.russo@polime.it alejandro.allegra@polime.it	Prof. Caterina Musolino Prof. Alessandro Allegra Dr.ssa Sabina Russo	4 - Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG130			
			6 - Malattie del Sangue e degli Organi Emopoietici	RD0020 - RD0070 - RDG050 - RD0040 - RDG031*	Associazione Italiana Porpora Immune Tromboticologica (AIPIT) e-mail: info@aipit.com	*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete TTP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021	
			9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RG010			
	U.O. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari Tel. 090 2217178 - 2770 - 2791 - 7190 - 2793 e-mail: atoccano@unime.it antonio.toccano@polime.it crodolico@unime.it - carmelo.rudolico@polime.it sonia.messina@polime.it tommasumec@unime.it - olimpia.musumeci@polime.it anna.mazzeo@polime.it massimo.russo@unime.it - massimo.russo@polime.it	Prof. Antonino Toccano Prof. Carmelo Rudolico Prof.ssa Sonia Messina Dr.ssa Olimpia Musumeci Dr.ssa Anna Mazzeo Dr. Massimo Russo	4 - Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG060 - RCG074 - RN1760 - RCG076 - RCG077 - RCG078 - RCG080 - RCG081 - RCG100 - RCG101 - RCG102 - RCG103 - RCG083 - RCG130 - RN0710 - RN0720 - RN1600 - RF0300 - RF0010 - RF0020 - RF0300 - RF0100 - RF0150	AL.S.A. Stella Onlus e-mail: sez.stella@stella.it Associazione Italiana Glicogenosi (AIG) e-mail: info@aig-it Mitocon e-mail: info@mitocon.it ULDM e-mail: direzione.nazionale@uldm.it Associazione Parent Projects Onlus e-mail: associazione@parentproject.it Famiglie SMA e-mail: segreteria@famiglie.sma.org AISLA e-mail: segreteria@aisla.it Associazione Italiana vivere la paresi spastica Onlus (A.I.V.P.S.) e-mail: info@vipsonus.it Associazione Neurofibromatosi e-mail: anf@neurofibromatosi.org Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari (AISMAC) e-mail: aismac@alice.it Gli Equilibristi e-mail: gliequilibristi.hibm@gmail.com CMT Rete e-mail: ascolto@acmt-vete.it		
			7 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	RF0100 - RF0040 - RF0050 - RF0060 - RF0061 - RF0070 - RN1520 - RF0080 - RF0040 - RN1490 - RF0081 - RF0041 - RF0050 - RF0100 - RF0110 - RF0111 - RF0130 - RF0140 - RF010 - RF0350 - RF0360 - RF0170 - RF0380 - RF0390 - RF0410 - RF0411 - RF0160 - RF0060 - RF0180 - RF0181 - RF0182 - RN1610 - RF0070 - RF0080 - RF0090 - RF0100 - RF0160 - RF0090 - RF0182 - RF0101 - RF0190			
			14 - Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0110 - RM0111			
			15 - Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RN0010 - RNG150 - RN1570 - RN1740			
			7 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	RF0150*			*Per il Codice: RF0150 Centro Spoke dell'Hub - U.O. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari della medesima Azienda
	U.O. di Neuropsichiatria Infantile Tel. 090 2212920 e-mail: maria.bonignore@polime.it	Prof.ssa Maria Bonignore	7 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico in età pediatrica	RF0010 - RF0040 - RF0050 - RF0060 - RF0061 - RF0070 - RN1520 - RF0080 - RF0040 - RN1490 - RF0081 - RF0041 - RF0050 - RF0100 - RF0110 - RF0111 - RF0130 - RF0140 - RF010 - RF0350 - RF0360 - RF0170 - RF0380 - RF0390 - RF0410 - RF0411 - RF0160 - RF0060 - RF0180 - RF0181 - RF0182 - RN1610 - RF0070 - RF0080 - RF0090 - RF0100 - RF0160 - RF0090 - RF0182 - RF0101 - RF0190			
			8 - Malattie dell'Apparato Visivo	RF0200 - RF0201 - RF0210 - RF0220 - RF0210 - RF0220 - RF0240 - RF0250 - RF0260 - RF0270 - RF0130 - RF0140 - RF0280 - RF0290 - RF0320 - RF0330			
U.O. di Oftalmologia Tel. 090 2212285 - 2279 - 2283 - 3958 - 2401 e-mail: oftalmologia@polime.it paragona@unime.it aroszkowska@unime.it elisaimele.postorino@polime.it	Prof. Paquale Argona Dr.ssa Anna M. Roszkowska Dr.ssa Elisa Imele Postorino	4 - Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG130			Limitatamente all'amlioidosi cardiaca	
		9 - Malattie del Sistema Circolatorio e rare cardiache	RC0110 - RC0210 - RCG010 - RCG020 - RCG030 - RCG050 - RCG060 - RCG070 - RCG080 - RCG010 - RCG090 - RCG100 - RCG110 - RCG030 - RCG020				
U.O. Malattie Intestinali Croniche Tel. 090 2213528 090 2212205 (ambulatorio) e-mail: malattie_intestinali@polime.it epatologia.ambulatorio@polime.it walter@unime.it csaitta@unime.it	Prof. Walter Fries Prof. Carlo Saitta	11 - Malattie dell'apparato digerente	R0010 - R0020 - R0030 - R0040 - R0050 - R0070 - R0080 - R0010 - R0020				
		4 - Malattie del Metabolismo in età pediatrica	RCG040 - RCG120 - RCG080 - RCG103 - RCG130 - RC0170*			*Per il codice RC0170 Centro Spoke della UOC di Pediatria della medesima Azienda	
U.O. di Nefrologia Pediatrica con dialisi Tel. 090 2213127 - 3118 e-mail: nefrologia.pediatrica@polime.it roberto.chimenz@polime.it giovanni.conti@polime.it antonio.lanza@polime.it lorena.silipigni@polime.it	Prof. Roberto Chimenz Dr. Giovanni Conti Dr.ssa Antonia La Mazza Dr.ssa Lorena Silipigni	12 - Malattie dell'Apparato Genito-Urinario in età pediatrica	R0010 - R0020 - R0030 - R0010 - R0020 - RN1360				
		6 - Malattie del Sangue e degli Organi Emopoietici	RD0010	Associazione Ricerca sulle Vasculiti Ignazio Bonomo Onlus e-mail: giovanni@studiodidomani.com			
U.O. di Nefrologia e Dialisi Tel. 090 2212331 e-mail: nefrologia.dialisi@polime.it domenico.santoro@unime.it domenico.santoro@polime.it	Prof. Domenico Santoro	12 - Malattie dell'Apparato Genito-Urinario	R0010 - R0020 - R0030 - R0010 - R0020 - RN1360	Associazione Sindrome Nefrosica Italia Onlus (ASNIT) Associazione Sindrome di Alport			
		13 - Malattie della Cute e del Tessuto Sottocutaneo	RL0010 - RL0020 - RL0030 - RL0040 - RL0050 - RL0060 - RL0070 - RL0080 - RL0090 - RNG151 - RN0880 - RN0560 - RN1480 - RN0610 - RN0510 - RN1680 - RNG070 - RN0600 - RN1500 - RN0500 - RNG130 - RN0520 - RN0530 - RNG040 - RN0550 - RN0570 - RN0580 - RN0590 - RN0620 - RN0630 - RN0640 - RN1470 - RN1560 - RN1650 - RN1660 - RN1700 - RN1710				
U.O. di Dermatologia Tel. 090 2213933 - 2891 e-mail: dermatovenereologia@unime.it fguarneri@unime.it marino.vaccaro@unime.it - francesco.borgia@unime.it sguarneri@unime.it - valeria.papalanni@polime.it	Prof. Fabrizio Guarneri Prof. Mario Vaccaro Dr. Francesco Borgia Dr. Claudio Guarneri Dr.ssa Valeria Papalanni	15 - Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RN0010 - RN0020 - RN0030 - RN0040 - RN0050 - RN0060 - RN0070 - RN0090 - RN0100 - RN0110 - RN0120 - RN0130 - RN0140 - RN0150 - RN0160 - RN0170 - RN0180 - RN0190 - RN0200 - RN0210 - RN0220 - RN0230 - RN0240 - RN0250 - RN0260 - RN0270 - RN0280 - RN0290 - RN0300 - RN0310 - RN0320 - RN0330 - RN0340 - RN0350 - RN0360 - RN0370 - RN0380 - RN0390 - RN0400 - RN0410 - RN0420 - RN0430 - RN0440 - RN0450 - RN0460 - RN0470 - RN0480 - RN0490 - RN0500 - RN0510 - RN0520 - RN0530 - RN0540 - RN0550 - RN0560 - RN0570 - RN0580 - RN0590 - RN0600 - RN0610 - RN0620 - RN0630 - RN0640 - RN0650 - RN0660 - RN0670 - RN0680 - RN0690 - RN0700 - RN0710 - RN0720 - RN0730 - RN0740 - RN0750 - RN0760 - RN0770 - RN0780 - RN0790 - RN0800 - RN0810 - RN0820 - RN0830 - RN0840 - RN0850 - RN0860 - RN0870 - RN0880 - RN0890 - RN0900 - RN0910 - RN0920 - RN0930 - RN0940 - RN0950 - RN0960 - RN0970 - RN0980 - RN0990 - RN1000 - RN1010 - RN1020 - RN1030 - RN1040 - RN1050 - RN1060 - RN1070 - RN1080 - RN1090 - RN1100 - RN1110 - RN1120 - RN1130 - RN1140 - RN1150 - RN1160 - RN1170 - RN1180 - RN1190 - RN1200 - RN1210 - RN1220 - RN1230 - RN1240 - RN1250 - RN1260 - RN1270 - RN1280 - RN1290 - RN1300 - RN1310 - RN1320 - RN1330 - RN1340 - RN1350 - RN1360 - RN1370 - RN1380 - RN1390 - RN1400 - RN1410 - RN1420 - RN1430 - RN1440 - RN1450 - RN1460 - RN1470 - RN1480 - RN1490 - RN1500 - RN1510 - RN1520 - RN1530 - RN1540 - RN1550 - RN1560 - RN1570 - RN1580 - RN1590 - RN1600 - RN1610 - RN1620 - RN1630 - RN1640 - RN1650 - RN1660 - RN1670 - RN1680 - RN1690 - RN1700 - RN1710 - RN1720 - RN1730 - RN1740 - RN1750 - RN1760 - RN1770 - RN1780 - RN1790 - RN1800 - RN1810 - RN1820 - RN1830 - RN1840 - RN1850 - RN1860 - RN1870 - RN1880 - RN1890 - RN1900 - RN1910 - RN1920 - RN1930 - RN1940 - RN1950 - RN1960 - RN1970 - RN1980 - RN1990 - RN2000 - RN2010 - RN2020 - RN2030 - RN2040 - RN2050 - RN2060 - RN2070 - RN2080 - RN2090 - RN2100 - RN2110 - RN2120 - RN2130 - RN2140 - RN2150 - RN2160 - RN2170 - RN2180 - RN2190 - RN2200 - RN2210 - RN2220 - RN2230 - RN2240 - RN2250 - RN2260 - RN2270 - RN2280 - RN2290 - RN2300 - RN2310 - RN2320 - RN2330 - RN2340 - RN2350 - RN2360 - RN2370 - RN2380 - RN2390 - RN2400 - RN2410 - RN2420 - RN2430 - RN2440 - RN2450 - RN2460 - RN2470 - RN2480 - RN2490 - RN2500	AGATHOS e-mail: rosaria.maira@gmail.com Terra di Gesù e-mail: terradigesu@gmail.com Per Te Donna Onlus sito internet: www.pertedonna.it iBRCAdeBRA e-mail: info@bracadabra.it Sicilia@abrcadabra.it Associazione Italiana Persone Down (A.I.P.D.) e-mail: info@aipdmilazzomesina.it ANANAS e-mail: sicilia.referente@ananasonline.it AISMAC e-mail: aismac.catania@gmail.com			
		U.O. Genetica e Farmacogenetica Padiglione G - P.zza O Tel. 090 2217152 (Ambulatorio) Tel. 090 2213109 (Laboratori) e-mail: sbruggia@unime.it	Prof.ssa Silvana Bruggia			UNIAMO FIRAR e-mail: segreteria@uniamo.org	

AZIENDA OSPEDALIERA PAPARDO DI MESSINA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
A.O. Papardo Viale Ferdinando Stagno d'Alcontres Contrada Papardo Messina	U.O. di Ematologia Piano 9° Tel. 090 3992246 - 2239 - 6132 - 6125 - 2236 e-mail: donatomannina@aopapardo.it santoneri@aopapardo.it	Dr. Donato Mannina Dr. Santo Neri Dr. Pietro Terrizzi Dr.ssa Laura Nocilli Dr.ssa Felicina Li Gioi Dr.ssa Valeria Di Giacomo Dr. Francesco Rotondo	4 - Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG080*		*Malattia di Gaucher
			6 - Malattie del Sangue e degli Organi Emopoietici	RD0020 - RD0070 - RDG050 - RD0040 - RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021
			9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RGG010		
	U.O. di Malattie dell'Apparato Respiratorio Tel. 090-3992661 e-mail: giopassalacqua@libero.it	Dr. Giovanni Passalacqua Dr.ssa Giovanna Picciolo Dr. Giuseppe Cortorillo	10 - Malattie dell'Apparato Respiratorio	RG0120 - RH011 - RHG010 - RH0020 - RH0021 - RH0022 - RRG110		

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI MESSINA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
ICS Maugeri c/o P.O. SS. Salvatore Via Anna Salamone, 99 Mistretta (ME)	U.O. di Neuroriabilitazione Intensiva ICS Maugeri Piano terra Tel. 0921 389572 - 93 - 56 e-mail:mistretta@icsmaugeri.it paolo.volanti@icsmaugeri.it domenico.decico@icsmaugeri.it	Dr. Paolo Volanti Dr. Domenico De Cicco	7 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	RF0100	AISIA Onlus e-mail: segreteria@aisia.it	
P.O. "San Vincenzo" Taormina Contrada Sirna Taormina	U.O. di Ematologia Piano 5 Tel. 09425 79393 - 270 - 264 e-mail: ematologia.taormina@asp.messina.it	Dr. Giuseppe Mineo	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021

IRCCS ISTITUTO MEDITERRANEO PER I TRAPIANTI E TERAPIE AD ALTA SPECIALIZZAZIONE (ISMETT) DI PALERMO

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
IRCCS ISMETT Via Tricomi, 5 Palermo	Dipartimento di Pediatria Tel. 091 2192111 e-mail: pediatria@ismett.edu	Prof. Jean De Ville De Goyet Dr. Marco Sciveres Dr. Francesco Cirillo Drs. Silvia Riva	4 - Malattie del Metabolismo pediatrici	RCG072 - RCG102 - RCG180 - RC0150 - RC0180		
			5 - Malattie del Sistema Immunitario in età pediatrica	RC0200		
			9 - Malattie del Sistema Circolatorio in età pediatrica	RG0110		
			11 - Malattie dell'apparato digerente in età pediatrica	RI0010 - RI0020 - RI0030 - RI0040 - RI0050 - RI0070 - RI0080 - RIG010 - RIG020	Bambini Ricerca Trapianto (BART) Associazione Siciliana per il trapianto di fegato (ASTRAFE) - e-mail: astrafe@libero.it Associazione Malattie Epatiche Infantili (AMEI sud)	
			15 - Malformazioni congenite, cromosopatie e sindromi genetiche in età pediatrica	RN0210 - RN0220 - RN0230 - RN1350		
			16 - Alcune condizioni morbose di origine perinatale	RP0070		
U.O. di Pneumologia Tel. 091 2192111 e-mail: direzionesanitaria@ismett.edu	Dr. Patrizio Vitulo	5 - Malattie del Sistema Immunitario	RCG150			
		10 - Malattie dell'apparato respiratorio	RG0120 - RH0011 - RHG010 - RHG011 - RH0020 - RH0021 - RH0022 - RNG110	Associazione Malati di Ipertensione polmonare (AMIP) ODV www.assoamip.it		

ARNAS "CIVICO - DI CRISTINA - BENFRATELLI" DI PALERMO

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note	
P.O. Di Cristina Via dei Benedettini, 1 Palermo	U.O. di Pediatria Generale (ex Clinica Pediatrica) Padiglione Maggiore Tel. 091 6666191 e-mail: malattie.metaboliche@arnascivico.it	Dr.ssa Marina Caserta Dr.ssa Francesco Cardella Dr.ssa Cinzia Castana	4 - Malattie del metabolismo in età pediatrica	RCG040 - RCG050 - RCG060 - RCG061 - RCG078 - RN0710 - RCG081 - RCG080 - RCG140 - RCG090 - RCG091 - RC0170	Associazione IRIS e-mail: associazioneiris@associazione-iris-onlus.org		
			15 - Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche in età pediatrica	RNG050			
	U.O. di Pediatria II ad indirizzo pneumologico allergologico e Fibrosi Cistica Padiglione Biondo - Piano 2° Tel. 091 6666171 - 186 - 189 - 373 e-mail: mirella.collura@arnascivico.it	Dr.ssa Mirella Collura Dr.ssa Gbriella Traverso Dr.ssa Francesca Ficili Dr.ssa Lisa Termini Dr.ssa Annalisa Ferlisi Dr.ssa M. Antonietta Orlando	10 - Malattie dell'apparato respiratorio in età pediatrica		RN0950 - RNG110	PCD/Kartagener	
	U.O. di Neuropsichiatria Infantile Tel. 091 6666304 - 004 e-mail: neuropsichiatria.ped@arnascivico.it	Dr. Domenico Giuseppe Puma	4 - Malattie del metabolismo in età pediatrica		RN0750 - RF0060 - RF0061 - RF0130		
	U.O.C. di Nefrologia Pediatrica Padiglione Centrale - Piano 3° Tel. 091 6666067 - 6092 - 7255 e-mail: mariamichela.dalesandro@arnascivico.it	Dr.ssa Maria Michela D'Alessandro	4 - Malattie del metabolismo in età pediatrica		RC0170 ¹ - RCG040 ¹ - RCG060 ²		¹ Per i Codici RC0170 e RCG040 Centro Spoke dell'Hub - U.O. di Pediatria Generale (ex Clinica Pediatrica) della medesima Azienda ² Per i codici RC0170 e RCG060 anche per i pazienti adulti
			6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici in età pediatrica		RD0010		
			12 - Malattie dell'apparato genito-urinario in età pediatrica		RU0010 - RU0020 - RU0030 - RUG010* - RUG020 - RN1360		* anche per i pazienti adulti
			15 - Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche in età pediatrica		RNG261 - RU0040 - RN0980		
	U.O.C. di Oncematologia Pediatrica Presidio ex Oncologico M. Arcoli Padiglione 17/C - Piano 2° Tel. 091 6664392 - 326 - 316 e-mail: oncoematoped@arnascivico.it paolo.dangelo@arnascivico.it trizzino@hotmail.com	Dr. Paolo D'Angelo Dr. Nino Trizzino	2 - Tumori rari in età pediatrica		RB0010 - RB0020 - RBG010	Associazione Siciliana per la Lotta contro le Leucemie ed i Tumori dell'Infanzia (ASLTI) - Liberi di crescere Onlus	
			5 - Malattie del Sistema Immunitario in età pediatrica		RCG150 - RCG160	Associazione Siciliana Immunodeficienza Primitive (SPIA)	
		6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici in età pediatrica		RD0020 - RDG030 - RDG031 - RDG040 - RDG050 - RD0050 - RD0060 - RD0070 - RD0080 - RDG050 - RD0040 - RD0081			
		9 - Malattie del Sistema circolatorio in età pediatrica		RGG010			
U.O.S.D. di Ematologia con Talassemia Padiglione 2 - Piano Terra Tel. 091 6667216 - 4212 - 4404 e-mail: thalassemia@arnascivico.it liana.cuccia@arnascivico.it	Dr.ssa Liana Cuccia Dr.ssa Zella Borsellino Dr. G. Battista Ruffo	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici		RDG010	FASTED e-mail: segreteria@palermo.fasted.it		
P.O. Civico Piazza Nicolò Leotta, 4 Palermo	U.O. di Medicina I Padiglione 4 - Piano 2° Tel. 091 6662759 e-mail: andrea.mancuso@arnascivico.it	Dr. Alberto Maringhini Prof. Andrea Mancuso	9 - Malattie del Sistema circolatorio		RG0110 - RG0100		
	U.O.C. di Gastroenterologia con Endoscopia Digestiva Padiglione 4 - Piano Terra Tel. 091 6663060 - 63061 - 63063 - 63075 e-mail: gastroenterologia@arnascivico.it roberto.dimitri@arnascivico.it	Dr. Roberto Di Mitri Dr. Michele Amata Dr.ssa Ambra Bonaccorso Dr.ssa Elisabetta Conte Dr. Filippo Moccaro Dr.ssa Giuseppina Russo Dr.ssa Daniela Scimeca	1 - Malattie infettive e parassitarie		RA0020		
			2 - Tumori rari		RB0030 - RB0040 - RB0050 - RBG020 - RBG021		
			11 - Malattie dell'Apparato Digerente		RI0010 - RI0020 - RI0030 - RI0040 - RI0050 - RI0070 - RI0080 - RIG010 - RIG020		
U.O. di Medicina Interna IGR Padiglione 4 - Piano 2° Tel. 091 6662714 e-mail: s.corrao@arnascivico.it medicina2@arnascivico.it	Prof. Salvatore Corrao Dr.ssa Irene Ruggieri Dr.ssa Annarita Giardina	9 - Malattie del Sistema circolatorio		RC0110 - RC0210 - RCG0010 - RCG0020 - RCG030 - RCG050 - RCG060 - RCG070 - RCG080 - RCG010 - RCG090 - RCG100 - RCG110 - RD0030 - RGG020			
		14 - Malattie del Sistema Osteo-Muscolare e del Tessuto Connettivo		RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0030 - RM0040 - RM0050 - RM0060 - RM0070 - RM0080 - RM0090 - RM0100 - RM0110 - RM0111 - RM0120 - RM0121			

CASA DI CURA "LA MADDALENA" DI PALERMO

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
Casa di Cura "La Maddalena" Via S. Lorenzo Colli, n. 312 c/d	U.O. di Oncoematologia e Trapianto di Midollo Osseo Tel. 0916806520 - 6111 - 6927 - 6821 e-mail: emastro@lamaddalenanet.it dsaoematologia@lamaddalenanet.it	Dr. Maurizio Musso Dr. Ignazio Abbene Dr.ssa Alessandra Crescimanno Dr.ssa Vita Polizzi Dr. Ferdinando Porretto Dr. Renato Scaglione Dr.ssa Valentina Zammit	4 - Malattia del metabolismo dell'adulto	RCG130		
			6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RD0020 - RD0081 - RDG031* - RDG050 - RD0070 - RD0040		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete IT7 di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021
			9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RGG010		

A.O. "OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA - CERVELLO" DI PALERMO

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
Presidio Ospedaliero P.O. Cervello Via Trapano, 180 Palermo	U.O. di Patologia Clinica Edificio A - Piano 1 Tel. 091 6802036 E-mail: centrodiagodiempalermo@gmail.com francescorcoleo@alice.it	Dr. Francesco Arcoleo	3 - Malattie del Sistema Immunitario	RC0190* - RC0191 - RC0200 - RC0150 - RC0160 - RC0161 - RC0241 - RC0243 - RC0220 - RC0290	Associazione volontaria per l'angiopatia ereditaria e altre forme rare di angiopatia (AAIE Onlus) E-mail: segreteria@angiopatiavolontaria.org Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP) E-mail: info@aip-it.org	*Per il codice RC0190 si applica il PDTA regionale approvato con D.A. n. 315 del 13.04.2022
	U.O. di Ematologia I Tel. 091 6802042	Dr.ssa Caterina Patti	4 - Malattie del metabolismo	RC0130		
	U.O. di Nefrologia e Dialisi Tel. 091 7803150 E-mail: nefrologia@villasofia.it	Dr. Epifanio Di Natale Dr. Domenico Ferrara	5 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RD0020 - RD0081 - RD0031 - RD0050 - RD0070 - RD0040		Per il codice RD0031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021
	U.O. di Ematologia II Tel. 091 6802013 - 6802841 E-mail: ematologia@villasofia.it E-mail: f.sansone@villasofia.it	Prof. Aurelio Maggio Dr. Diana Rendà Dr. Antonino Giarrusso Dr. Rosario Di Maggio Dr.ssa Verónica Di Salvo Dr.ssa Lorenza Pirrotta Dr.ssa Rita Barone	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RD0010 - RD0020 - RD0030 - RD0031 - RD0040 - RD0050 - RD0055 - RD0060 - RD0070 - RD0080 - RD0090 - RD0041 - RD0081	Associazione ATES Associazione Talassemia Villa Sofia (TVA) Associazione "Fondazione Franco e Pieta Cutro"	
	U.O. di Gastroenterologia Edificio B - Piano 1 Tel. 091 6802700 - 2056 - 2044 E-mail: centrocoloproctodiempalermo@gmail.com	Dr. Malizia Giuseppe Dr.ssa Emma Aragona	8 - Malattie del Sistema Immunitario	RC0161 - RC0241 - RC0243	Associazione Italiana Febbri Periodiche (AIFP) E-mail: info@febbriperiodiche.it	
	U.O. di Genetica Medica Edificio A - Piano 5* Tel. 091 7803180 (segr.) - 0916802832 (caposala) E-mail: geneticamedica@villasofia.it	Prof.ssa Maria Piccione Dr.ssa Daniela Palazzio Dr.ssa Emanuela Salzano Dr.ssa Martina Bucè	11 - Malattie dell'Apparato Digerente	R0010 - R0020 - R0030 - R0040 - R0050 - R0070 - R0080 - R0010 - R0020		
	U.O. di Pneumologia UO Malattie Neuromuscolari Edificio B - Piano 2* Tel. 091 7803166	Dr.ssa Daniela Volpes	12 - Tumori rari	R0010		
	U.O. di Genetica Medica Edificio A - Piano 5* Tel. 091 7803180 (segr.) - 0916802832 (caposala) E-mail: geneticamedica@villasofia.it	Prof.ssa Maria Piccione Dr.ssa Daniela Palazzio Dr.ssa Emanuela Salzano Dr.ssa Martina Bucè	15 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	RF0180 - RF0120 - RF0050 - RF0070 - RF0080 - RF0090	Associazione Italiana Glicogenosi (IILDM) E-mail: info@iildm.it Associazione Malattie Autoimmuni Rari (AMAR) E-mail: ester.boingiorno@gmail.com	
	U.O. di Neurologia Edificio B - Piano 2* Tel. 091 7803166	Dr.ssa Daniela Volpes	16 - Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi genetiche	RN0010 - RN0020 - RN0030 - RN0040 - RN0050 - RN0060 - RN0150 - RN1340 - RN1570 - RN1630 - RN1740 - RN0011 - RC0010 - RF0150 - RN0070 - RN0090 - RN1050 - RN1100 - RN1200 - RN1300 - RN1450 - RN1560 - RN1720 - RN0060 - RN1460 - RN1750 - RN1110 - RN1210 - RN1300 - RN1400 - RN1211 - RN0020 - RN0070 - RN1070 - RN1040 - RN0400 - RN0200 - RN0131 - RN0141 - RN0150 - RN0740 - RN1110 - RN0142 - RN0320 - RN0321 - RN0222 - RN0112 - RN0190 - RN0200 - RN0201 - RN0210 - RN0220 - RN0221 - RN0222 - RN0250 - RN0261 - RN1810 - RN0262 - RN0263 - RN0264 - RN0271 - RN0300 - RN0300 - RN0300 - RN0300 - RN1400 - RN0370 - RN0410 - RN0260 - RN0300 - RN0300 - RN1270 - RN0700 - RN1330 - RN0670 - RN1590 - RN0991 - RN1320 - RN0292 - RN0293 - RN0400 - RN0400 - RN1300 - RN1350 - RN0360 - RN0401 - RN1410 - RC0250 - RN1010 - RN1150 - RN1150 - RN1420 - RN1440 - RN0360 - RN0021 - RN1800 - RN0900 - RN0920 - RN0930 - RN1540 - RC0270 - RN1850 - RN0970 - RN1000 - RN1030 - RN0400 - RN0650 - RN1210 - RN1620 - RN1120 - RN1140 - RN1770 - RN0400 - RN1040 - RN0850 - RN0940 - RN1830 - RN1190 - RN1160 - RN0204 - RN1180 - RN1110 - RN1240 - RN0505 - RN1260 - RN1280 - RN1290	Associazione Italiana per la lotta alle PHTS (PTEN Italia) www.ptenitalia.org E-mail: presidente@ptenitalia.org Associazione retrospogli ed ipovedenti siciliani (ARIS) E-mail: aris@ipovisione.org	
	U.O. di Urologia Edificio B - Piano 2* Tel. 091 7803070 - 3057 - 8921 E-mail: urologia@villasofia.it	Dr. Giorgio Gugliotta Dr.ssa Patrizia Speciale	17 - Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico			
U.O. di Urologia Edificio B - Piano 2* Tel. 091 7803070 - 3057 - 8921 E-mail: urologia@villasofia.it	Dr. Giorgio Gugliotta Dr.ssa Patrizia Speciale	18 - Malattie dell'Apparato Genito-urinario	R0030			
U.O. di Oftalmologia Piano 1* Tel. 091 7808010 E-mail: oftalmologia@villasofia.it	Dr. Salvatore Tomagnola Dr.ssa Paola Scibetta	19 - Malattie dell'Apparato Visivo	RF0200 - RF0201 - RF0210 - RF0220 - RF0230 - RF0110 - RF0120 - RF0230 - RF0240 - RF0250 - RF0260 - RF0270 - RF0130 - RF0140 - RF0280 - RF0290 - RF0320 - RF0330	Associazione retrospogli ed ipovedenti siciliani (ARIS) E-mail: aris@ipovisione.org		
U.O. di Reumatologia Tel. 091 7804418 - 3493 E-mail: reumatologia@villasofia.it	Dr. Giuseppe Provenzano	9 - Malattie del Sistema Circolatorio	RC0110 - RC0210 - RG0010 - RG0200 - RG0300 - RG0500 - RG0500 - RG0070 - RG0080 - RG0010 - RC0200 - RG0100 - RG0110 - RG0030 - RG0030			
U.O. di Reumatologia Tel. 091 7804418 - 3493 E-mail: reumatologia@villasofia.it	Dr. Giuseppe Provenzano	14 - Malattie del Sistema Osteo-Muscolare e del Tessuto Connettivo	RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0030 - RM0040 - RM0050 - RM0060 - RM0070 - RM0080 - RM0090 - RM0100 - RM0110 - RM0111 - RM0120 - RM0121	E-mail: aris@ipovisione.org Associazione Malattie Autoimmuni Rari (AMAR) E-mail: ester.boingiorno@gmail.com Gruppo Italiano LES E-mail: clausabaombra@hotmail.it		

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA POLICLINICO "PAOLO GIACCONI" DI PALERMO

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
A.O.U. Policlinico "P. Giaccone" Piazza delle Cliniche 2 Palermo	U.O. di Oncologia Medica Via del Vespro, 127 Tel. 091 6554166	Prof. Antonio Russo	2- Tumori rari	RB0010 - RB0020 - RB0030 - RB0040 - RB0050 - RB0060 RB0070 - RB0010 - RB0020 - RB0021 - RB0071		
	U.O. di Endocrinologia Tel. 091 6552110 - 2709 - 2120 e-mail: policlinico@endocrinologia.pa.it carla.giordano@unipa.it	Prof.ssa Carla Giordano Dr.ssa Valentina Guarnotta Dr. Stefano Radellini Dr. Giuseppe Pizzolanti	3- Malattie delle ghiandole endocrine	RC0010 - RC0020 - RC0010 - RC0020 - RC0021 - RC0022 - RC0030 - RC0031 - RC0040 - RC0050 - RC0030 - RC0280 - RF0400 - RCG162	Federazione Diabete Sicilia e-mail: fdiabetsicilia@gmail.com Associazione Vincenzo Castelli AVNO e-mail: info@anio.it ASKS e-mail: klinefelter-askisonlus@pec-email.com AIPAD e-mail: antonella@morbodiadison.org	
	U.O. di Medicina Interna Piano 1 Tel. 091 6552169 - 2197 - 2102 e-mail: antonio.pinto@unipa.it bruno.tuttolomondo@unipa.it	Prof. Antonio Pinto Prof. Antonino Tuttolomondo	4- Malattie del Metabolismo	RCG080	Associazione Italiana Anderson-Fabry (IAF Onlus) e-mail: info@aiaf-onlus.org Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare (IRIS) e-mail: associazioneiris@libero.it	
	U.O. di Astanteria/MCAU Edificio "Ex ipertensione" - Piano 1* Tel. 091 6554308 - 4332 e-mail: astanteriamcau@policlinico.pa.it Davide.noto@policlinico.pa.it sito web: http://www1.unipa.it/cermet.sicilia/	Prof. Davide Noto Dr.ssa Antonina Giannamico	4- Malattie del Metabolismo	RCG040 - RCG050 - RCG060 - RCG061 - RCG070 - RCG071 - RN1200 - RCG060 - RCG072 - RCG073 - RC0080 - RC0090 - RCG084 - RF0120 - RN1760 - RFG060 - RCG085 - RCG110 - RCG120 - RC0160 - RC0230 - RCG074 - RN1760 - RCG075 - RCG076 - RCG077 - RCG078 - RN0710 - RN0720 - RF0300 - RN1600 - RF0010 - RF0020 - RCG081 - RN0030 - RCG082 - RCG083 - RCG089 - RC0140 - RCG090 - RCG091 - RFG030 - - RFG020 - RCG180 - RFG100 - RC0100 - RCG092 - RCG093 - RCG094 - RCG095 - RCG100 - RC0120 - RC0130 - RCG101 - RC0070 - RCG102 - RC0150 - RCG103 - RCG190 - RC0180 - RCG130	Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare (IRIS) e-mail: associazioneiris@libero.it	
	U.O. di Ematologia Ingresso Via del Vespro, 129 Tel. 091 6554519 - 4507 - 4503 e-mail: ematologia@policlinico.pa.it	Prof. Sergio Siragusa Dr.ssa Mariasanta Napolitano Dr.ssa Maria Enza Mitra	5- Malattie del sangue e degli organi emopoietici 9- Malattie del sistema circolatorio	RDG020 - RGG010 - RDG031* - RD0070 - RDG050 - RD0020** - RD0040 RGG010	Associazione Italiana Pazienti Anticoagulati (AIPA) e-mail: roberto.mancino@alice.it Amici dell'Emofilia (AAE) e-mail: aaepalermo@gmail.com Associazione Italiana contro le Leucemie (AIL) e-mail: info@aialpalermo.it	*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021 **Per il codice RD0020 Centro Spoke dell'Hub - U.O. di Ematologia II dell'Aspied Ospedaliera "Villa Sofia-Cervello" di Palermo
	U.O. di Neurologia e Neurofisiopatologia Ingresso Via del Vespro, 143 Piano Terra dell'Edificio Medicina del Lavoro Tel. 091 6554780 - 4766 e-mail: filippo.brighina@unipa.it	Prof. Filippo Brighina Dr. Andrea Gagliardo Dr. Vincenzo Di Stefano	4- Malattia del metabolismo dell'adulto 7- Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico 14- Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo 15- Malformazioni congenite, cromosomopatìe e sindromi genetiche	RCG060 - RCG074 - RN1760 - RCG076 - RCG077 - RCG078 - RCG080 - RCG081 - RCG100 - RCG101 - RCG102 - RCG103 RCG083 - RCG130 - RN0710 - RN0720 - RN1600 - RF0300 - RF0010 - RF0020 - RF0030 - RFG010 - RFG040 - RCG150 RF0080 - RFG040 - RFG050 - RFG060 - RF0350 - RF0411 - RF0180 - RF0181 - RN1610 - RFG070 - RFG080 - RFG090 - RFG100 - RF0182 - RFG101 - RF0190 RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0110 - RM0111 RN0010 - RRG150 - RN1570 - RN1740	Associazione Malattie Autoimmuni Rare (AMAR) e-mail: ester.bongiorno@gmail.com sito web: www.associazione-amar.org CIDP Italia sito web: www.cidp.it	
	U.O.S.D. di Flebologia Via Liborio Guffrè, 9 e-mail: flebologia@policlinico.pa.it	Dr. Mario Bellisi	9- Malattie del sistema circolatorio	RGG020		
	U.O.C. di Pneumologia Ingresso Via Liborio Guffrè, 13 Piano Terra Tel. 091 6552673 - 2681 e-mail: iid.policlinico.pa@virgilio.it	Prof. Nicola Scichilone Dr. Riccardo Messina	10- Malattie dell'apparato respiratorio	RHG010		
	U.O. di Dermatologia e MTS Ingresso Via del Vespro, 131 - Piano Terra Tel. 091 6554023 e-mail: giuseppe.pistone@unipa.it	Prof. Maria Rita Bongiorno Prof. Giuseppe Pistone	13- Malattie della Cute e del Sistema Sottocutaneo	RL0010 - RL0020 - RL0030 - RL0040 - RL0050 - RL0060 - RL0070 - RL0080 - RL0090 - RRG151 - RN0880 - RN0560 - RN1480 - RN0610 - RN0510 - RN1680 - RN0700 - RN0600 - RN1500 - RN0500 - RRG130 - RN0520 - RN0530 - RN0540 - RN0550 - RN0570 - RN0580 - RN0590 - RN0620 - RN0630 - RN0640 - RN1470 - RN1560 - RN1650 - RN1660 - RN1700 - RN1710		
	U.O. di Reumatologia Via del Vespro, 129 Tel. 0916552189 - 0916552193	Dr.ssa Giuliana Guggino	5- Malattie del Sistema Immunitario 9- Malattie del Sistema Circolatorio 14- Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RCG161 - RC0241 - RC0243 - RC0220 - RC0290 RC0110 - RC0210 - RG0010 - RG0020 - RG0030 - RG0050 - RG0060 - RG0070 - RG0080 - RGG010 - RG0090 - RG0100 - RG0110 - RD0030 - RGG020 RM0010 - RM0020 - RM0021 - RM0030 - RM0040 - RM0050 - RM0060 - RM0070 - RM0080 - RM0090 - RM0100 - RM0110 - RM0111 - RM0120 - RM0121		
U.O. di Neonatologia e UTIN Ingresso Via Alfonso Giordano 3 Tel. 091 655422 - 5440 e-mail: vincenzo.antonio@policlinico.pa.it	Prof. Giovanni Corsello Prof. Vincenzo Antona Prof. Mario Guffrè	15- Malformazioni congenite, cromosomopatìe e sindromi genetiche in età pediatrica	RN0010 - RN0020 - RN0030 - RN0040 - RN0050 - RN0060 - RRG150 - RN1340 - RN1570 - RN1630 - RN1740 - RRG011 - RC0010 - RFG150 - RNG101 - RN0120 - RN0860 - RN1460 - RRG111 - RRG030 - RN0800 - RN0810 - RN1390 - RN1040 - RN1230 - RN0240 - RN0400 - RN1000 - RNG121 - RN0910 - RN0390 - RN0470 - RN0260 - RN0290 - RN0430 - RNG020 - RN1060 - RN0480 - RN0890 - RN1110 - RRG131 - RN0440 - RN0340 - RN1600 - RRG141 - RN0320 - RN0321 - RN0322 - RRG182 - RN0190 - RN0200 - RN0201 - RN0210 - RRG251 - RN0160 - RN0170 - RN0180 - RRG261 - RN0240 - RN0980 - RN1810 - RRG262 - RRG010 - RN1430 - RNG240 - RRG263 - RRG264 - RRG271 - RN0280 - RN0300 - RRG060 - RN0960 - RN1450 - RRG080 - RRG090 - RN1590 - RN0760 - RN1730 - RN1270 - RN0700 - RN1330 - RRG091 - RN1320 - RN0330 - RN1220 - RNG092 - RN0790 - RN0870 - RN1070 - RN1080 - RN1100 - RN0730 - RNG093 - RN0820 - RC0310 - RN0490 - RN1120 - RN1550 - RRG100 - RN1350 - RRG020 - RN0750 - RN0760 - RN0770 - RN0780 - RN1170 - RN1300 - RN1250 - RN1380 - RN0350 - RN0360 - RN0401 - RN1410 - RC0250 - RN1010 - RN1150 - RN1530 - RN1420 - RN1440 - RN1021 - RN0900 - RN0930 - RC0270 - RN0970 - RN1020 - RN1030 - RN0420 - RN1210 - RN1620 - RN1130 - RN1140 - RN1170 - RN0450 - RN1640 - RN0850 - RN0340 - RN1830 - RN1190 - RN1160 - RRG094 - RC0060 - RN1400 - RN1180 RN1210 - RN1240 - RRG095 - RN1260 - RN1280 - RN1290 - RN0670 - RN0680 - RN1670 -	Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann (AIWW) e-mail: info@aibwv.org Associazione Italiana Sindrome di Williams (AISW) e-mail: segreteria@aishw.it Associazione per la Neurofibromatosi e-mail: anf@neurofibromatosi.org Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 e-mail: segreteria@ide22.it		

ISTITUTO ORTOPEIDICO RIZZOLI SICILIA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
Dipartimento Rizzoli SS 113 al km 246 90011 Bagheria (PA)	Ambulatorio Malattie Rare Scheletriche Tel. 051 6366681 e-mail: genetica@ior.it	Dr. Luca Sangiorgi Dr. Giovanni Pignatti Dr. Angelo Toscano	2 - Tumori rari	RBG010	UNIAMO Onlus e-mail: presidente@uniamo.org As.it.O.I. Onlus e-mail: presidente@asitol.org A.C.A.R. Onlus e-mail: gabrimassa@alice.it ALSAC onlus e-mail: msesa@alsac.it	
			4 - Malattie del Metabolismo	RC0160 - RC0170 - RCG140		
			5 - Malattie del Sistema Immunitario	RCG150 - RCG090		
			14 - Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	RM0090		
			15 - Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	RNG050 - RNG060 - RN0330 - RN0960 - RN0970 - RN1220 - RN1450 - RN1180 - RND410 - RN1510 - RN0930 - RN1310 - RN1300 - RNG020 - RN1190 - RN0450 - RNG040 - RCG131 - RNG093 - RN1250 - RN1770 - RN0910		

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI RAGUSA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
P.O. Giovanni Paolo II C.da Cisternazzi Ragusa	U.O.S.D. di Ematologia Tel. 0932 600575 - 600505 e-mail: ematologia@asp.rg.it	Dr. Sergio Cabibbo Dr.ssa Giovanna Oriella Manenti Dr. Agostino Anicolino Dr. Massimo Poidomani	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al PDTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI SIRACUSA

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
P.O. "Muscatoello" C.da Granatello Augusta	U.O.C. di Ematologia Tel. 0931 989312 e-mail: ematologiaaugusta@gmail.com	Dr.ssa Cotzia Emilia Dr. Di Bella Raimondo Dr.ssa Bianco Oriana Francesca	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete IRP di cui al PDJA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021

AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI TRAPANI

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE

Presidio	U.O.	Medici di riferimento del centro	Area nosologica	Codici di esenzione malattie rare trattate dal Centro	Associazioni pazienti	Note
P.O. Vittorio Emanuele II Via Marinella, 5 Castelvetrano	U.O.S.D. di Ematologia Tel. 0924 920204 - 0924 930206 E-mail: oncoematologia.castelvetrano@asprapani.it vincenzo.leone@asprapani.it	Dr. Vincenzo Leone Dr.ssa Carla Marini Dr.ssa Lara Crucitti	6 - Malattie del Sangue e degli organi emopoietici	RDG031*		*Per il codice RDG031 il Centro è inserito nella rete ITP di cui al POTA regionale approvato con D.A. n. 8 del 10.01.2021

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
RA0030	LYME, MALATTIA DI		

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE ☐		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
RBG020	COMPLESSO CARNEY		
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPO		

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI	
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONOHUE, SINDROME DI
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
		SINDROME MEN, TIPO 2A	
		SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
		TIROSINEMIA	
		ISTIDINEMIA	
		ALCAPTONURIA	
		LEUCINOSI	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
		IPERVALINEMIA	
		METILMALONICO ACIDURIA	
		GLUTARICO ACIDURIA	
		ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	
		OMOCISTINURIA	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
		IPERORNITINEMIA	
		IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA	SINDROME HHH
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
		IPERPROLINEMIA	
		ALBINISMO	
		HARTNUP, MALATTIA DI	
		CISTINURIA	
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
		CISTINOSI	
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	CITRULLINEMIA	
		DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	
		ARGININSUCCINICO ACIDURIA	
		DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	
		DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	
		ARGININEMIA	
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLICOGENOSI	
		GALATTOSEMIA	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	
		DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI	
		DEFICIT CONGENITO DI LATTASI	
		DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO	
		DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI	
		MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	

RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
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
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)		
	CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)		
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	SINDROME PHARC	
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOROSA
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	
	ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)		
	ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)		
	REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	PORFIRIE	
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA
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
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI
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)	
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
	LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)	
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I
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
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI
RCG090	MUCOLIPIDOSI	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI
		MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII
		MALATTIA DI SALLA
		DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

RFG030	GANGLIOSIDOSI		
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI	
		KUFS, MALATTIA DI	
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI	
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	WOLMAN, MALATTIA DI	
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		DEFICIENZA DI CERAMIDAS
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI			
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
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 VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)		
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice REG040)	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDAS	
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)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)		
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
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	
		IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIOEUROTICO EREDITARIO
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
		DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RRG090)	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	SINDROME CINCA	
	SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME DA IPER IgD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA	
		TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
		BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
		FANCONI, ANEMIA DI	PANCITOPENIA DI FANCONI
		ANEMIE SIDERBLASTICHE	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
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)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
		DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		

RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0060	CHEDIK-HIGASHI, MALATTIA DI		
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)		
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
		SINDROME CACH	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
		NASU-HAKOLA, SINDROME DI	
RF0040	RETT, SINDROME DI		
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA		
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI
RF050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	

RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI		
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
RF0140	WEST, SINDROME DI		
RF0150	NARCOLESSIA		
RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTI-VAN LAERE, SINDROME DI
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	
		ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	
		ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	RILEY-DAY, SINDROME DI
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOARIA DEMIELINIZZANTE		
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		
RN1610	SINDROME POEMS		
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
		MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
		MIOPATIA NEMALINICA	
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	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
		THOMSEN, MALATTIA DI	
		VON EULENBURG, MALATTIA DI	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		

RF0160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
RF0101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
	EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALLES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA	RETINOSCHISI GIOVANILE
		RETINITE PIGMENTOSA	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
		DISTROFIA DEI CONI	
		STARGARDT, MALATTIA DI	
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	FUNDUS FLAVIMACULATUS
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0230	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RF0130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
		DEGENERAZIONE MARGINALE	TERRIEN, SINDROME DI
RF0140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	MEESMANN, DISTROFIA DI	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
		COGAN, DISTROFIA DI	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
		DISTROFIA CORNEALE MACULARE	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
		DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	
		CORNEA GUTTATA	
		DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	
		DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS	
		DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA

RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
RD0030	PORPORA DI HENOCCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI MEIGE

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
		FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI	
		SINDROME ROHHAD	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	CLORIDORREA CONGENITA

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SIDROME DI	
RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
RN1360	ALPORT, SINDROME DI		

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		

RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
		DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		<i>SINDROME EEC</i>
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		<i>GOLTZ, SINDROME DI</i>
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		<i>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</i>
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA	
		ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	
		ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i>
		ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	
		ITTIOSI X-LINKED	
		NETHERTON, SINDROME DI	
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>
	SINDROME KID (codice RN1500)		<i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i>
RN0500	CUTIS LAXA		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RN0550	DARIER, MALATTIA DI		
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		<i>TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</i>
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI		
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
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
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0100	MELOREOSTOSI		
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE
15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE			
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO			
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
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
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI		

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO		
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI	
RN0110	ANIRIDIA	
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"	
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI	
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA	DE MORSIER, SINDROME DI
RN1460	FRASER, SINDROME DI	
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	
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
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE		
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI SINDROME C HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI PIERRE ROBIN, SINDROME DI TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	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)	
	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
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
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 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI MOEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	

	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0260	FOCOMELIA		
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL		
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE		
RN0430	POLAND, SINDROME DI		
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE		
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)	MARDEN-WALKER, SINDROME DI	
		ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA	BEALS, SINDROME DI
	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I
	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
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)	SINDROME RAPADILINO	
	SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)		
	ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)		
	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)		
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; PERVIETA' DEL DOTTO DI BOTALLI)	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	
		EBSTEIN, ANOMALIA DI	
		CUORE CRISS-CROSS	
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI
RN0740	IVEMARK, SINDROME DI		ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		
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	

MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
RN0322	ONFALOCELE		
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	PENTALOGIA DI CANTRELL
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
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 ILEALE		
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA COLICA	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	ESTROFIA DELLA CLOACA
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA	
		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
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)		
	PSEUDERMAFRODITISMI (codice RNG010)	DISGENESIA GONADICA	
		PERRAULT, SINDROME DI	
		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
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	
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPISPADIA	
		MEGALOURETRA	
		AFALLIA	

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)		
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		OSTEOCONDROMI MULTIPLI	ESOSTOSI MULTIPLE
		DISPLASIA DI KNIEST	
		DISPLASIA METATROPICA	
		DISPLASIA CAMPOMELICA	
		DESBUQUOIS, SINDROME DI	
		LARSEN, SINDROME DI	
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	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
		DISCONDROSTOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA	
		DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN, MALATTIA DI	
		MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
		SINDROME DOOR	
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI		
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE			
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		MARTIN-BELL, SINDROME DI

RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
	STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
	DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)		
	ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)		
	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)		
	SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)		
	SHORT SINDROME (codice RN0730)		
RNG093	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)		
	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
	SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		GIGANTISMO CEREBRALE
	WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI		
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)	COWDEN, MALATTIA DI	
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI
RN0830	BLOOM, SINDROME DI		
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1530	SINDROME LEOPARD		
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI		
RN1021	SINDROME FG		KELLER, SINDROME DI
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI		
RN0900	FRYNS, SINDROME DI		
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI		
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI		
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE

RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI		SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI		
RN1020	OPITZ, SINDROME DI		SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI		SINDROME W DI PALLISTER
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II
RN0850	SINDROME CHARGE		
RN0940	SINDROME KABUKI		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		NEÜHAUSER, SINDROME DI
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	
		POICHILODERMA CONGENITO	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)	WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	
	COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI		
RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG		
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI		
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI		
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA		
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA		