



Regione del Veneto

Deliberazione della Giunta
(7^a legislatura)

Presidente
V. Presidente
Assessori

Giancarlo
Fabio
Renato
Giancarlo
Marialuisa
Antonio
Marino
Massimo
Raffaele
Antonio
Floriano
Ermanno
Raffaele

Galan
Gava
Chisso
Conta
Coppola
De Poli
Finozzi
Giorgetti
Grazia
Padoin
Pra
Serrajotto
Zanon

Segretario

Antonio

Menetto

n. 204 del 08/02/2002

OGGETTO: Individuazione dei Presidi Regionali di
Riferimento per le malattie rare ex D.M. del
18/05/2001 n. 279.

Il Vice Presidente - Assessore alle Politiche Sanitarie - Avv. Fabio Gava - riferisce quanto segue.

Con D.M. del 18.05.2001 n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" pubblicato nella G.U. n. 160 del 12/07/2001, è stata disciplinata, in attuazione dell'art.5 del Dec. Leg.vo 29.04.1998 n. 124, la modalità di esenzione dalla partecipazione al costo a favore dei soggetti affetti da malattia rara.

Tale Regolamento, alquanto articolato nei suoi vari punti:

- 1) individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti da patologie rare, prevedendo l'esenzione per le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti;
- 2) elenca in un apposito allegato le malattie e i gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria;
- 3) istituisce la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare costituita da Presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni, tra i quali sono individuati, con decreto del Ministro della sanità, adottato d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato e le regioni, i Centri Interregionali di Riferimento per le malattie rare, preferibilmente ospedalieri;
- 4) stabilisce che i Presidi Regionali della Rete per le malattie rare devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedano, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico- molecolare;
- 5) prevede che i suddetti Presidi inclusi nella Rete, operino secondo protocolli clinici concordati con i Centri Interregionali di riferimento e collaborino con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento più adeguato;

- 6) prevede che i Centri Interregionali di Riferimento assicurino, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni:
 - a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale;
 - b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
 - c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
 - d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
 - e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
 - f) l'informazione alle associazioni dei malati e dei loro familiari ed ai cittadini in generale, in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.
- 7) prevede che al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse, venga istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, il Registro Nazionale delle malattie rare.

Atteso quanto sopra al fine di garantire la prevista copertura assistenziale a favore dei soggetti affetti da malattie rare, alla Regione spetta pertanto il compito preliminare di individuare in ambito regionale i Presidi Regionali di Riferimento chiamati dalla normativa in oggetto, a fornire la certificazione di malattia rara, garantendo priorità di accesso ai soggetti titolari di precedente esenzione rilasciata ai sensi del D.M. '91.

Con successivo provvedimento, la Regione procederà a proporre tra i Presidi ubicati in ambito regionale, quelli chiamati a svolgere in ambito nazionale, la funzione di Centri Interregionali sulle malattie rare, la cui individuazione di competenza ministeriale, necessiterà della previa intesa da raggiungersi in sede di Conferenza Stato Regioni.

Relativamente ai criteri utilizzati in ambito regionale, per procedere all'individuazione dei Presidi Regionali di Riferimento per le malattie rare, l'istruttoria tecnica relativa, ha previsto l'utilizzazione dei seguenti due strumenti:

- a) una rilevazione rivolta ad ogni azienda sanitaria, condotta sulla base di un questionario diviso in due parti: una prima parte, da compilarsi a cura della direzione aziendale di U.L.S.S. nella quale sono state richieste informazioni riassuntive sui centri che ogni azienda intendeva richiedere, nonché sulle relative risorse organizzative ; una seconda parte, da compilarsi a cura del singolo responsabile di unità operativa, dove si è richiesto di riportare in dettaglio la descrizione delle caratteristiche quantitative e qualitative dell'attività della quale si richiedeva il riconoscimento quale centro per le malattie rare;
- b) un'analisi sulle attività di ricovero fruite in ambito regionale tanto in regime ordinario quanto in regime di day hospital, condotta sulla base delle schede dimissione ospedaliera che avessero una relazione con le singole patologie contemplate nel D.M. 279/2001.

Con tale modalità si è inteso permettere alle singole aziende sanitarie, di presentare le proprie richieste di riconoscimento per i centri regionali di riferimento per le malattie rare, garantendo da un lato, un primo filtro interno aziendale che consentisse comunque un panorama allargato delle candidature, dall'altro correlando tale quadro, a dati oggettivi di attività.

Considerato l'alto numero di richieste pervenute che risultavano concorrenti per lo stesso gruppo di patologia e per la stessa tipologia di servizio, si è proceduto successivamente a svolgere

un'analisi comparativa delle quantità di attività svolte e della capacità di attrazione intra ed extraregionale in capo ai singoli presidi di ricovero.

Il quadro che ne è emerso, analizzando le attività dei reparti e degli ospedali coinvolti, ha portato ad evidenziare i seguenti aspetti:

- 1) esiste già di fatto una notevole concentrazione dell'assistenza rivolta ai pazienti affetti da patologie rare, in pochi poli regionali che si possono definire di 3° livello; tra questi spiccano in primis, le due Aziende ospedaliere di Padova e Verona; le medesime risultano di gran lunga, le strutture a più alta attività, per quasi tutti i gruppi di patologia del decreto e con forte capacità di attrazione sia a livello regionale che sovraregionale. Eccezioni a ciò sono le patologie infettive, visive, neurologiche e le malattie del sangue particolarmente concentrate in alcune U.L.S.S. territoriali;
- 2) alcune Aziende U.L.S.S., in capo ad un medesimo presidio ospedaliero e per la stessa patologia, hanno chiesto il riconoscimento di più centri per Malattie Rare.

Relativamente a questa particolare circostanza, ad eccezione della divisione tra pazienti pediatrici e adulti/anziani, per i quali è possibile ipotizzare che le richieste di più centri all'interno dello stesso ospedale si riferiscano sostanzialmente a gruppi diversi di soggetti con malattie differenti seppur riferibili alla stessa macropatologia e quindi a portatori di bisogni assistenziali differenti, nella maggior parte degli altri casi le diverse richieste di riconoscimento, si riferiscono a unità che all'interno del medesimo presidio già seguono gli stessi pazienti. In tali casi risulta strategico favorire la costituzione all'interno della stessa Azienda sanitaria e ancora più all'interno dello stesso ospedale, di gruppi funzionalmente integrati, che possano sotto il riconoscimento di un unico centro accreditato, trovare modalità integrate di lavoro intorno agli stessi malati, nell'ottica di facilitare l'accesso agli utenti, soprattutto in relazione alle incombenze di certificazione della malattie. Con questo obiettivo si è pertanto proceduto ad indicare, all'interno dello stesso presidio ospedaliero, un reparto o unità operativa alla quale attribuire la funzione di prima interfaccia con l'utenza; l'individuazione del medesimo, in alcuni casi, ha coinciso con l'unità operativa stessa che figurava tra quelle richiedenti il riconoscimento, in altri casi è stata selezionata tra quelle che svolgono la maggiore attività, tra le altre unità operative presenti nello stesso ospedale, segnalate come coinvolte per la stessa patologia rara.

L'istruttoria condotta dalla Direzione Programmazione Socio-Sanitaria secondo i criteri esplicitati al punto precedente, si è conclusa e ha portato alla evidenziazione di una elencazione di presidi accreditabili quali Presidi Regionali di Riferimento per le Malattie Rare. La procedura seguita con la proposta di elencazione dei relativi presidi, è stata sottoposta a valutazione del Comitato Tecnico Scientifico sulle Malattie Rare, già nominato con precedente decreto del Segretario Regionale Sanità e Sociale n. 2134/2000 del 23.10.2000, con la funzione di supportare l'attività programmatica regionale in vista dell'istituenda rete regionale per le malattie rare. Il Comitato Tecnico Scientifico in data 21.01.2002, sulla procedura seguita ed elencazione proposta, ha espresso parere positivo formulando nel merito la precisazione che, relativamente alla patologia celiaca indicata nel D.M. in oggetto 279/2001, nelle voci "sprue celiaca" (codice RI0060) e "dermatite erpetiforme" (codice RL0020), i pazienti già diagnosticati o diagnosticabili in futuro da Centri ospedalieri in applicazione della normativa di cui al D.M. 1 luglio 1982, recentemente innovato dal D.M. 8 giugno 2001 che tra l'altro prevede intervenga un provvedimento regionale di puntuale identificazione dei Centri medesimi, continueranno a mantenere tutti benefici previsti da quest'ultima normativa. Solamente coloro che presenteranno condizioni sintomatiche gravi e complesse, tali da richiedere interventi diversificati rispetto alla sola dietoterapia, su segnalazione dei Centri certificanti la patologia celiaca di cui sopra, potranno afferire ad uno dei presidi della Rete delle malattie rare identificato dal presente provvedimento, per ottenere la certificazione di "Sprue Celiaca" o "Dermatite erpetiforme", al fine di ottenere la relativa esenzione come malattia rara.

Il Vice Presidente - Assessore alle Politiche Sanitarie - Avv. Fabio Gava - conclude la propria relazione e propone all'approvazione della Giunta Regionale il seguente provvedimento di individuazione dei presidi ospedalieri accreditati come Presidi Regionali per le Malattie Rare, come da allegati che fanno parte integrante e sostanziale dello stesso provvedimento. In particolare gli allegati contengono:

- **Allegato 1:** elencazione individuante i presidi malattie rare, suddivisa per patologie
- **Allegato 2:** elencazione individuante i presidi malattie rare, suddivisa per Azienda sanitaria
- **Allegato 3:** elencazione individuante i presidi malattie rare, suddivisa per presidio ospedaliero

LA GIUNTA REGIONALE

Udito il relatore Vice Presidente - Assessore alle Politiche Sanitarie - Avv. Fabio Gava - incaricato dell'istruzione dell'argomento in questione ai sensi dell'art. 33, 2° comma, dello Statuto, il quale dà atto che la Struttura competente ha attestato l'avvenuta regolare istruttoria della pratica, anche in ordine alla compatibilità con la legislazione regionale e statale.

- Visto il D.M. del 18 maggio 2001 n. 279;
- Visto il DM 8 giugno 2001;
- Sentito il parere del Comitato tecnico scientifico per le Malattie Rare del 21.01.2002.

DELIBERA

- di approvare, a programmazione della rete ospedaliera vigente, l'individuazione dei Presidi Regionali per le Malattie Rare in ambito regionale, nel rispetto delle prescrizioni previste dal D.M. del 18.05.2001 n. 279, secondo l'elencazione riportata negli allegati 1,2,3, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
- di stabilire che ai suddetti Presidi che faranno parte della Rete nazionale per la prevenzione, sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, spetta il compito di certificare lo stato di patologia rara che dà diritto all'assistito, previo rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'Azienda U.L.S.S. di appartenenza, di fruire delle prestazioni specialistiche efficaci ed appropriate per il monitoraggio e il trattamento della malattia stessa, in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa;
- di prescrivere che i medesimi Presidi, nel rilascio delle certificazioni di malattia, dovranno garantire priorità di accesso ai soggetti titolari di precedente esenzione già riconosciuta ai sensi dei DD.MM. 1° febbraio '91 e n. 329 del 29.05.1999, come modificato dall'ultimo D.M. n. 296 del 21/05/2001, in tutti i casi in cui gli stessi soggetti non risultino già titolari di esenzione per patologie rispetto alle quali è già stato possibile provvedere all'attribuzione in automatico del nuovo codice di esenzione come malattia rara ex D.M.n.279/2001;
- di rimandare a successivo provvedimento di Giunta regionale, l'individuazione dei Centri Interregionali di Riferimento, da ricavarsi dall'elenco dei Presidi Regionali individuati con il presente provvedimento, previa intesa in sede di Conferenza permanente per i rapporti Stato Regione;
- di precisare che relativamente alle patologie "sprue celiaca" e "dermatite erpetiforme" contemplate nell'elenco di cui al D.M. n. 279/2001 in oggetto, rispettivamente sotto i codici: RI0060 e RL0020, solamente le forme di malattia celiaca che siano state diagnosticate dai Centri di cui al D.M. 8 giugno 2001 e che presentino condizioni sintomatiche gravi e complesse

tali da richiedere interventi diversificati rispetto alla sola dietoterapia, possono beneficiare del regime di esenzione ex D.M. n. 279/2001, previo rilascio di relativa certificazione, da parte di uno dei presidi della Rete per le Malattie Rare come individuato dal presente provvedimento per le stesse patologie;

- di sottolineare che l'individuazione dei Presidi Regionali per le Malattie Rare di cui al presente provvedimento, sarà oggetto di revisioni successive, oltre che in funzione al riordino della rete ospedaliera regionale, a tutt'oggi in corso, anche in funzione delle risultanze del collegato Registro Regionale/Nazionale sulle malattie rare.

Sottoposto a votazione, il presente provvedimento risulta approvato con voti unanimi e palesi.

IL SEGRETARIO
Dott. Antonio Menetto

IL PRESIDENTE
On. Dott. Giancarlo Galan

Allegato 1

**Malattie rare del decreto 279/2001 riferite alle specifiche Unità
Operative di riferimento e concorrenti delle Aziende
Sanitarie/Ospedaliere accreditate**

*= Malattie con esempi nel decreto

<i>Gruppo del Decreto</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici esenzione</i>	<i>Azienda sanitaria/Ospedaliera</i>	<i>Unità Operativa di riferimento</i>	<i>Unità Operative concorrenti</i>
Malattie infettive e parassitarie	Malattia di Lyme Malattia di Hansen Malattia di Whipple	RA0030 RA0010 RA0020	ASL 1 Belluno	(Malattie infettive)	Dermatologia Pediatria
Tumori	Tumore di Wilms Retinoblastoma Neurofibromatosi Poliposi familiare Sindrome di Gardner	RB0010 RB0020 RBG010 RB0050 RB0040	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di pediatria ¹ (Cl.pediatria ed Oncoematologia pediatrica, Chirurgia pediatrica, Genetica clinica ed epidemiologica) Tumori pediatrici	Urologia, Neurochirurgia Anatomia patologica Cl. oculistica
	Malattia di Cronkite-Canada Poliposi familiare Sindrome di Gardner Linfoangioleiomiomatosi	RB0030 RB0050 RB0040 RB0060		Gastroenterologia Tumori dell'adulto	Chirurgia generale Cl. Chirurgica II Cl. Dermatologica Genetica clinica ed epidemiologica Anatomia patologica
	Tumore di Wilms Retinoblastoma Neurofibromatosi Poliposi familiare Sindrome di Gardner	RB0010 RB0020 RBG010 RB0050 RB0040	Az. Ospedaliera Verona	Cl. pediatrica-Oncoematologia Tumori pediatrici	
	Malattia di Cronkite-Canada Poliposi familiare Sindrome di Gardner Linfoangioleiomiomatosi	RB0030 RB0050 RB0040 RB0060		Divisione chirurgia generale II Tumori dell'adulto	Divisione oncologia medica

¹ Il Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova è attualmente costituito dalle seguenti Unità Operative Complesse: Clinica Pediatrica, Oncoematologia pediatrica, Chirurgia pediatrica, Genetica clinica ed epidemiologica, Neuropsichiatria Infantile.

Malattie delle ghiandole endocrine		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifenstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria: Patologie pediatrica Clinica medica III: Patologie dell'adulto	Endocrinologia
		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifenstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060	Az. Ospedaliera Verona	Clinica pediatrica	Endocrinologia; Medicina interna B
Malattie del metabolismo	Amminocidi	Disturbi del metabolismo e del trasporto amminoacidi* Disturbi del ciclo dell'urea*	RCG040 RCG050	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria (Centro regionale errori congeniti del metabolismo)	
	Carboidrati	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboid.* ¹	RCG060	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria (Centro regionale errori congeniti del metabolismo)	
	Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ² Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria (Centro regionale errori congeniti del metabolismo): Patologia pediatrica Clinica medica I: Patologia dell'adulto	Clinica neurologica
		Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ³ Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	Az. Ospedaliera Verona	Endocrinologia e malattie del metabolismo	Medicina interna B; Clinica neurologica

Malattie del metabolismo	Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ⁴ Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolisaccaridosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	ASL 12 Veneziana	Medicina generale II (Centro regionale aterosclerosi)	(Cardiologia e Unità coronaria)
	Proteine	Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130	Az. Ospedaliera Padova	Clinica medica I	Clinica dermatologica Clinica neurologica
		Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B	
	Minerali	Deficienza congenita di zinco Aceruloplasminemia congenita Alterazioni congenite del metabolismo del ferro* Malattia di Wilson Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070 RC0120 RCG100 RC0150 RC0160 RC0170	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria: Patologia pediatrica Clinica medica I Patologia dell'adulto	Gastroenterologia
		Deficienza congenita di zinco Aceruloplasminemia congenita Alterazioni congenite del metabolismo del ferro* Malattia di Wilson Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070 RC0120 RCG100 RC0150 RC0160 RC0170	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B	
	Altro	Porfirie Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria: Patologia pediatrica Clinica medica I Patologia dell'adulto	
		Porfirie Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B	Neurologia Clinica pediatrica (Chirurgia generale)

Disturbi immunitari	Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* <i>Malattia di Behcet</i>	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Az. Ospedaliera Padova	Immunologia clinica Patologia dell'adulto	Clinica medica I Reumatologia Servizio immunopatologia delle malattie sistemiche Oftalmologia
				Dipartimento di Pediatria Patologia pediatrica	
	Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* <i>Malattia di Behcet</i>	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B	Servizio di immunologia clinica
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione* Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG010 RD0010 RD0020 RDG020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	ASL 6 Vicenza	Ematologia	Pediatria
	Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020	ASL 8 Castelfranco	Centro trasfusionale	Pediatria
	Anemie ereditarie*	RDG010	ASL 9 Treviso	Ematologia	Dipartimento Medicina I – Nefrologia e dialisi Centro trasfusionale ed immunologico Pediatria Dipartimento Medicina I – Medicina II
	Anemie ereditarie*	RDG010	ASL 18 Rovigo	Dipartimento Medicina trasfusionale	Nefrologia

Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione* Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG010 RD0010 RD0020 RDG020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	Az. Ospedaliera Padova	Clinica medica II Patologia dell'adulto Dipartimento di Pediatria Patologia pediatrica	Immunologia clinica Clinica dermatologica
	Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione* Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG010 RD0010 RD0020 RDG020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	Az. Ospedaliera Verona	Ematologia Patologia dell'adulto Clinica pediatrica Patologia pediatrica	Medicina interna B Servizio immunotrasfusionale

Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	ASL 6 Vicenza	Neurologia	
		Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	ASL 8 Castelfranco Veneto	Neurologia	Pediatria

Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	ASL 9 Treviso	Neurologia	
		Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia <i>Sindrome di Gerstmann</i>	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150 RQ0010	ASL 16 Padova	Neurologia	Neuropsichiatria infantile

Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	ASL 18 Rovigo	Neurologia	Neurochirurgia
		Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria	Neurologia

Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluisiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	Az. Ospedaliera Verona	Neurologia	Oculistica Medicina interna B Neuropsichiatria infantile
	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 6 Vicenza	Neurologia	
		Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 8 Castelfranco Veneto	Neurologia	

Malattie del sistema nervoso	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 9 Treviso	Neurologia	
		Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 16 Padova	Neurologia	
		Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 18 Rovigo	Neurologia	
		Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria: Patologia pediatrica Neurologia: Patologia dell'adulto	

Malattie del sistema nervoso	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	Az. Ospedaliera Verona	Neurologia	
Malattie dell'apparato visivo		Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 7 Conegliano	Oculistica	

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 9 Treviso	Oculistica	
	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 12 Veneziana	Oculistica	

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 15 Camposampiero, Cittadella	Oculistica	
	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 18 Rovigo	Oculistica	

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	Az. Ospedaliera Padova	Oculistica: Patologia dell'adulto Dipartimento di Pediatria: Patologia pediatrica	
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica Poliangioite microscopica Poliarterite nodosa Sindrome di Kawasaki Sindrome di Churg-strauss Sindrome di Goodpasture Granulomatosi di Wegener Arterite a cellule giganti Microangiopatie trombotiche* Malattia di Takayasu Teleangectasia emorragica ereditaria Sindrome di Budd-Chiari	RG0010 RG0020 RG0030 RG0040 RG0050 RG0060 RG0070 RG0080 RGG010 RG0090 RG0100 RG0110	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria: Patologia pediatrica Reumatologia: Patologia dell'adulto	Immunologia clinica Cardiologia Servizio immunopatologia e malattie sistemiche Oculistica

Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica Poliangioite microscopica Poliarterite nodosa Sindrome di Kawasaki Sindrome di Churg-strauss Sindrome di Goodpasture Granulomatosi di Wegener Arterite a cellule giganti Microangiopatie trombotiche* Malattia di Takayasu Teleangectasia emorragica ereditaria Sindrome di Budd-Chiari	RG0010 RG0020 RG0030 RG0040 RG0050 RG0060 RG0070 RG0080 RGG010 RG0090 RG0100 RG0110	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B	
Malattie del sistema digerente	Acalasia Gastrite ipertrofica gigante Gastroenterite eosinofila Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale Colangite primitiva sclerosante Sprue celiaca Malattia da inclusione dei microvilli Linfangectasia intestinale <i>Malattia di Waldmann</i>	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	ASL 9 Treviso	Medicina I – Dietetica e nutrizione	Chirurgia III Chirurgia generale Medicina II Gastroenterologia Chirurgia pediatrica Pediatria
	Acalasia Gastrite ipertrofica gigante Gastroenterite eosinofila Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale Colangite primitiva sclerosante Sprue celiaca Malattia da inclusione dei microvilli Linfangectasia intestinale <i>Malattia di Waldmann</i>	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria Patologia pediatrica Chirurgia II Patologia dell'adulto	Anatomia patologica Clinica medica I – Epatologia e trapianto Gastroenterologia

Malattie del sistema digerente	Acalasia Gastrite ipertrofica gigante Gastroenterite eosinofila Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale Colangite primitiva sclerosante Sprue celiaca Malattia da inclusione dei microvilli Linfangectasia intestinale <i>Malattia di Waldmann</i>	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	Az. Ospedaliera Verona	Cl. pediatrica-gastroenterologia	
Malattie dell'apparato genito-urinario	Diabete insipido nefrogenico Fibrosi retroperitoneale Cistite interstiziale	RJ0010 RJ0020 RJ0030	Az. Ospedaliera Padova	Urologia	Dipartimento di Pediatria Immunologia clinica
	Diabete insipido nefrogenico Fibrosi retroperitoneale Cistite interstiziale	RJ0010 RJ0020 RJ0030	Az. Ospedaliera Verona	Clinica pediatrica	
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	Eritrocheratolisi hiemalis Dermatite erpetiforme Pemfigo Pemfigoide bolloso Pemfigoide benigno delle mucose Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	ASL 9 Treviso	Dermatologia	
	Eritrocheratolisi hiemalis Dermatite erpetiforme Pemfigo Pemfigoide bolloso Pemfigoide benigno delle mucose Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	Az. Ospedaliera Padova	Clinica dermatologica	Clinica Oculistica Dipartimento di Pediatria
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite Polimiosite Connettivite mista Connettiviti indifferenziate Fascite eosinofila Fascite diffusa Policondrite	RM0010 RM0020 RM0030 RMG010 RM0040 RM0050 RM0060	Az. Ospedaliera Padova	Reumatologia Dipartimento di Pediatria	Immunologia clinica Oftalmologia Dermatologia Servizio immunopatologia e malattie sistemiche Clinica neurologica

Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010	Az. Ospedaliera Verona	Medicina interna B – sezione Reumatologia	Riabilitazione Clinica neurologica
	Polimiosite	RM0020			
	Connettivite mista	RM0030			
	Connettiviti indifferenziate	RMG010			
	Fascite eosinofila	RM0040			
	Fascite diffusa	RM0050			
	Policondrite	RM0060			
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010	ASL 6 Vicenza	Pediatria	Chirurgia maxillo facciale
	Microcefalia	RN0020			Chirurgia pediatrica
	Agenesia cerebellare	RN0030			Immunotrasfusionale
	Joubert sindrome di	RN0040			Neurochirurgia
	Lissencefalia	RN0050			Neurologia
	Oloprosencefalia	RN0060			
	Chiray Foix sindrome di	RN0070			
	Disautonomia familiare	RN0080			
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090			
	Peter anomalia di	RN0100			
	Aniridia	RN0110			
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120			
	Morning glory anomalia di	RN0130			
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140			
	Blue rubber bleb nevus	RN0150			
	Atresia esofagea e/o fistola – tracheoesofagea	RN0160			
	Atresia del digiuno	RN0170			
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180			
	Ano imperforato	RN0190			
	Hirschsprung malattia di	RN0200			
	Atresia biliare	RN0210			
	Caroli malattia di	RN0220			
	Malattia del fegato policistico	RN0230			
	Ermafroditismo VERO	RN0240			
	Pseudoermafroditismi	RNG010			
	Rene con midollare a spugna	RN0250			
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020			

Focomelia	RN0260
Deformità di sprengel	RN0270
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540

Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860

Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinzal-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200

Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530

	Levy-Hollister sindrome di Marshall-Smith sindrome di Neu-Laxova sindrome di Neuroacantocitosi Norrie malattia di Pallister-Killian sindrome di Pearson sindrome di Poems sindrome Rubinstein-Taybi sindrome di Sindrome acrocallosa Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica Sindrome del nevo displastico Sindrome del nevo epidermale Sindrome pterigio multiplo Sindrome trico-dento-ossea Sindrome trombocitopenica con assenza di radio Sjogren-Larson sindrome di Tay sindrome di VogT-Koyanagi-Harada sindrome di Wagr sindrome di Walker-Warburg sindrome di Weill-Marchesani sindrome di Zellweger sindrome di	RN1540 RN1550 RN1560 RN1570 RN1580 RN1590 RN1600 RN1610 RN1620 RN1630 RN1640 RN1650 RN1660 RN1670 RN1680 RN1690 RN1700 RN1710 RN1720 RN1730 RN1740 RN1750 RN1760			
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di Microcefalia Agenesia cerebellare Joubert sindrome di Lissencefalia Oloprosencefalia Chiray Foix sindrome di Disautonomia familiare Axenfeld- rieger anomalia di Peter anomalia di Aniridia	RN0010 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070 RN0080 RN0090 RN0100 RN0110	ASL 9 Treviso	Pediatria	Ch generale-audiologia e foniatria Ch generale-maxillo-facciale Medicina I – Medicina II Neurochirurgia Chirurgia pediatrica Genetica medica

Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
Morning glory anomalia di	RN0130
Persistenza della membrana pupillare	RN0140
Blue rubber bleb nevus	RN0150
Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160
Atresia del digiuno	RN0170
Atresia o stenosi duodenale	RN0180
Ano imperforato	RN0190
Hirschsprung malattia di	RN0200
Atresia biliare	RN0210
Caroli malattia di	RN0220
Malattia del fegato policistico	RN0230
Ermafroditismo VERO	RN0240
Pseudoermafroditismi	RNG010
Rene con midollare a spugna	RN0250
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Focomelia	RN0260
Deformità di sprengel	RN0270
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dygve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390

Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720

Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040

Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinz-el-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100

Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530
Levy-Hollister sindrome di	RN1540
Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Norrie malattia di	RN1580
Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Pearson sindrome di	RN1600
Poems sindrome	RN1610
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome acrocallosa	RN1630
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Sindrome del nevo displastico	RN1650
Sindrome del nevo epidermale	RN1660
Sindrome pterigio multiplo	RN1670
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Sjogren-Larson sindrome di	RN1700
Tay sindrome di	RN1710

	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720			
	Wagr sindrome di	RN1730			
	Walker-Warburg sindrome di	RN1740			
	Weill-Marchesani sindrome di	RN1750			
	Zellweger sindrome di	RN1760			
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria	Anatomia Patologica Chirurgia II Clinica Medica III Pediatria laboratorio (Neurochirurgia)
	Microcefalia	RN0020			
	Agenesia cerebellare	RN0030			
	Joubert sindrome di	RN0040			
	Lissencefalia	RN0050			
	Oloprosencefalia	RN0060			
	Chiray Foix sindrome di	RN0070			
	Disautonomia familiare	RN0080			
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090			
	Peter anomalia di	RN0100			
	Aniridia	RN0110			
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120			
	Morning glory anomalia di	RN0130			
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140			
	Blue rubber bleb nevus	RN0150			
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160			
	Atresia del digiuno	RN0170			
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180			
	Ano imperforato	RN0190			
	Hirschsprung malattia di	RN0200			
	Atresia biliare	RN0210			
	Caroli malattia di	RN0220			
	Malattia del fegato policistico	RN0230			
	Ermafroditismo VERO	RN0240			
	Pseudoermafroditismi	RNG010			
	Rene con midollare a spugna	RN0250			
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020			
	Focomelia	RN0260			
	Deformità di sprengel	RN0270			

Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560

Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratoderma variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880

Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinzeld-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220

Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di Ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530
Levy-Hollister sindrome di	RN1540
Marshall-Smith sindrome di	RN1550

Neu-Laxova sindrome di	RN1560			
Neuroacantocitosi	RN1570			
Norrie malattia di	RN1580			
Pallister-Killian sindrome di	RN1590			
Pearson sindrome di	RN1600			
Poems sindrome	RN1610			
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620			
Sindrome acrocallosa	RN1630			
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640			
Sindrome del nevo displastico	RN1650			
Sindrome del nevo epidermale	RN1660			
Sindrome pterigio multiplo	RN1670			
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680			
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690			
Sjogren-Larson sindrome di	RN1700			
Tay sindrome di	RN1710			
VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720			
Wagr sindrome di	RN1730			
Walker-Warburg sindrome di	RN1740			
Weill-Marchesani sindrome di	RN1750			
Zellweger sindrome di	RN1760			

Kartagener sindrome di	RN0950	Az. Ospedaliera Verona	Centro Fibrosi Cistica	
Arnold-chiari sindrome di	RN0010	Az Ospedaliera Verona	Clinica Pediatrica	Clinica Oculistica
Microcefalia	RN0020			Clinica Neurologica
Agenesia cerebellare	RN0030			(Chirurgie Generali)
Joubert sindrome di	RN0040			(Neurochirurgia)
Lissencefalia	RN0050			(Neuropsichiatria Infantile)
Oloprosencefalia	RN0060			
Chiray Foix sindrome di	RN0070			
Disautonomia familiare	RN0080			
Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090			
Peter anomalia di	RN0100			
Aniridia	RN0110			

Malformazioni congenite	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120		
	Morning glory anomalia di	RN0130		
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140		
	Blue rubber bleb nevus	RN0150		
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160		
	Atresia del digiuno	RN0170		
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180		
	Ano imperforato	RN0190		
	Hirschsprung malattia di	RN0200		
	Atresia biliare	RN0210		
	Caroli malattia di	RN0220		
	Malattia del fegato policistico	RN0230		
	Ermafroditismo VERO	RN0240		
	Pseudoermafroditismi	RNG010		
	Rene con midollare a spugna	RN0250		
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020		
	Focomelia	RN0260		
	Deformità di sprengel	RN0270		
	Acrocefalosindattilia	RNG030		
	Acrodisostosi	RN0280		
	Camptodattilia familiare	RN0290		
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040		
	Sindrome da regressione caudale	RN0300		
	Klippel-Feil sindrome di	RN0310		
	Condrodistrofie congenite	RNG050		
	Osteodistrofie congenite	RNG060		
	Gastroschisi	RN0320		
	Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330		
	Adams-Oliver sindrome di	RN0340		
	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350		
	Coffin-Siris sindrome di	RN0360		
	Dygge-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370		
	Filippi sindrome di	RN0380		
	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390		

Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720

Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050

Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinz-el-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380

Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530
Levy-Hollister sindrome di	RN1540
Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Norrie malattia di	RN1580
Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Pearson sindrome di	RN1600
Poems sindrome	RN1610
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome acrocallosa	RN1630
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Sindrome del nevo displastico	RN1650
Sindrome del nevo epidermale	RN1660
Sindrome pterigio multiplo	RN1670
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Sjogren-Larson sindrome di	RN1700
Tay sindrome di	RN1710
VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720

	Wagr sindrome di Walker-Warburg sindrome di Weill-Marchesani sindrome di Zellweger sindrome di	RN1730 RN1740 RN1750 RN1760			
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	Embriofetopatia rubeolica Sindrome fetale da acido valproico Sindrome fetale da idantoina Sindrome alcolica fetale Apnea infantile Kernittero Fibrosi epatica congenita	RP0010 RP0020 RP0030 RP0040 RP0050 RP0060 RP0070	Az. Ospedaliera Padova	Dipartimento di Pediatria	
	Embriofetopatia rubeolica Sindrome fetale da acido valproico Sindrome fetale da idantoina Sindrome alcolica fetale Apnea infantile Kernittero Fibrosi epatica congenita	RP0010 RP0020 RP0030 RP0040 RP0050 RP0060 RP0070	Az. Ospedaliera Verona	Clinica Pediatrica	

¹ escluso: diabete mellito

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

³ escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

⁴ escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

**Aziende Sanitarie/Ospedaliere accreditate
per malattie rare del decreto 279/2001**

**= Malattie con esempi nel decreto*

<i>Azienda sanitaria/Ospedaliera</i>	<i>Gruppo del Decreto</i>	<i>Malattie</i>	<i>Codici esenzione</i>
ASL 1 Belluno	Malattie infettive e parassitarie	Malattia di Lyme Malattia di Hansen Malattia di Whipple	RA0030 RA0010 RA0020
ASL 6 Vicenza	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	Difetti ereditari della coagulazione* Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG020 RDG010 RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060
	Malattie del sistema nervoso	SNC Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
		SNP Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100

Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010
	Microcefalia	RN0020
	Agenesia cerebellare	RN0030
	Joubert sindrome di	RN0040
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Chiray Foix sindrome di	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090
	Peter anomalia di	RN0100
	Aniridia	RN0110
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	Morning glory anomalia di	RN0130
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
	Blue rubber bleb nevus	RN0150
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160
	Atresia del digiuno	RN0170
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	Ano imperforato	RN0190
	Hirschsprung malattia di	RN0200
	Atresia biliare	RN0210
	Caroli malattia di	RN0220
	Malattia del fegato policistico	RN0230
	Ermafroditismo VERO	RN0240
	Pseudoermafroditismi	RNG010
	Rene con midollare a spugna	RN0250
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	Focomelia	RN0260
	Deformità di sprengel	RN0270
	Acrocefalosindattilia	RNG030
	Acrodisostosi	RN0280
	Camptodattilia familiare	RN0290
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	Sindrome da regressione caudale	RN0300
	Klippel-Feil sindrome di	RN0310
	Condrodistrofie congenite	RNG050
	Osteodistrofie congenite	RNG060
	Gastroschisi	RN0320
	Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
	Adams-Oliver sindrome di	RN0340
	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
	Coffin-Siris sindrome di	RN0360
	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
	Filippi sindrome di	RN0380
	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
	Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
	Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
	Pallister-W sindrome di	RN0420
	Poland sindrome di	RN0430
	Sequenza sirenomelica	RN0440
	Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450

Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950

Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinzeld-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470

	Ipomelanosi di ito	RN1480
	Isaacs sindrome di	RN1490
	Kid sindrome	RN1500
	Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
	Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
	Leopard sindrome	RN1530
	Levy-Hollister sindrome di	RN1540
	Marshall-Smith sindrome di	RN1550
	Neu-Laxova sindrome di	RN1560
	Neuroacantocitosi	RN1570
	Norrie malattia di	RN1580
	Pallister-Killian sindrome di	RN1590
	Pearson sindrome di	RN1600
	Poems sindrome	RN1610
	Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
	Sindrome acrocallosa	RN1630
	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
	Sindrome del nevo displastico	RN1650
	Sindrome del nevo epidermale	RN1660
	Sindrome pterigio multiplo	RN1670
	Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
	Sjogren-Larson sindrome di	RN1700
	Tay sindrome di	RN1710
	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720
	Wagr sindrome di	RN1730
	Walker-Warburg sindrome di	RN1740
	Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
	Zellweger sindrome di	RN1760

ASL 7 Conegliano	Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
		Malattia di Eales	RF0210
		Sindrome di Behr	RF0220
		Distrofie retiniche ereditarie*	RFG110
		Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
		Ciclite eterocromica di fuch	RF0230
		Atrofia essenziale dell'iride	RF0240
		Emeralopia congenita	RF0250
		Sindrome di Oguchi	RF0260
		Sindrome di Cogan	RF0270
		Degenerazioni della cornea*	RFG130
		Distrofie ereditarie della cornea*	RFG140
		Cheratocono	RF0280
		Congiuntivite lignea	RF0290
		Atrofia ottica di Leber	RF0300

ASL 8 Castelfranco	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020
	Malatti e del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
		SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100

ASL 9 Treviso	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Anemie ereditarie*	RDG010
	Malatti e del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
		SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100
	Malattie dell'apparato visivo		Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300

Malattie del sistema digerente	Acalasia	RI0010
	Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
	Gastroenterite eosinofila	RI0030
	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	Sprue celiaca	RI0060
	Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
	Linfangectasia intestinale	RI0080
	<i>Malattia di Waldmann</i>	RC0140
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010
	Dermatite erpetiforme	RL0020
	Pemfigo	RL0030
	Pemfigoide bolloso	RL0040
	Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
	Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010
	Microcefalia	RN0020
	Agnesia cerebellare	RN0030
	Joubert sindrome di	RN0040
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Chiray Foix sindrome di	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090
	Peter anomalia di	RN0100
	Aniridia	RN0110
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	Morning glory anomalia di	RN0130
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
	Blue rubber bleb nevus	RN0150
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160
	Atresia del digiuno	RN0170
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	Ano imperforato	RN0190
	Hirschsprung malattia di	RN0200
	Atresia biliare	RN0210
	Caroli malattia di	RN0220
	Malattia del fegato policistico	RN0230
	Ermafroditismo VERO	RN0240
	Pseudoermafroditismi	RNG010
	Rene con midollare a spugna	RN0250
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	Focomelia	RN0260
	Deformità di sprengel	RN0270
	Acrocefalosindattilia	RNG030
	Acrodisostosi	RN0280
	Camptodattilia familiare	RN0290
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	Sindrome da regressione caudale	RN0300

Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780

Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinz-el-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310

	Marfan sindrome di	RN1320
	Sindrome da X fragile	RN1330
	Aase-Smith sindrome di	RN1340
	Alagille sindrome di	RN1350
	Alport sindrome di	RN1360
	Alstrom sindrome di	RN1370
	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
	Bardet-biedl sindrome di	RN1380
	Carpenter sindrome di	RN1390
	Cockayne sindrome di	RN1400
	Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
	De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
	Denys-Drash sindrome di	RN1430
	Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
	Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
	Fraser sindrome di	RN1460
	Hay-Wells sindrome di	RN1470
	Ipomelanosi di Ito	RN1480
	Isaacs sindrome di	RN1490
	Kid sindrome	RN1500
	Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
	Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
	Leopard sindrome	RN1530
	Levy-Hollister sindrome di	RN1540
	Marshall-Smith sindrome di	RN1550
	Neu-Laxova sindrome di	RN1560
	Neuroacantocitosi	RN1570
	Norrie malattia di	RN1580
	Pallister-Killian sindrome di	RN1590
	Pearson sindrome di	RN1600
	Poems sindrome	RN1610
	Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
	Sindrome acrocallosa	RN1630
	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
	Sindrome del nevo displastico	RN1650
	Sindrome del nevo epidermale	RN1660
	Sindrome pterigio multiplo	RN1670
	Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
	Sjogren-Larsson sindrome di	RN1700
	Tay sindrome di	RN1710
	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720
	Wagener sindrome di	RN1730
	Walker-Warburg sindrome di	RN1740
	Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
	Zellweger sindrome di	RN1760

ASL 12 Veneziana	Malattie del metabolis mo	Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ¹ Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100
	Malattie dell'apparato visivo		Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300

¹ escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

ASL 15 Camposampiero- Cittadella	Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
		Malattia di Eales	RF0210
		Sindrome di Behr	RF0220
		Distrofie retiniche ereditarie*	RFG110
		Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
		Ciclite eterocromica di fuch	RF0230
		Atrofia essenziale dell'iride	RF0240
		Emeralopia congenita	RF0250
		Sindrome di Oguchi	RF0260
		Sindrome di Cogan	RF0270
		Degenerazioni della cornea*	RFG130
		Distrofie ereditarie della cornea*	RFG140
		Cheratocono	RF0280
		Congiuntivite lignea	RF0290
		Atrofia ottica di Leber	RF0300

ASL 16 Padova	Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
			<i>Sindrome di Gerstmann</i>	RQ0010
		SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100

ASL 18 Rovigo	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Anemie ereditarie*	RDG010
	Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
		SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100
	Malattie dell'apparato visivo		Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300

Az. Ospedaliera Padova	Tumori		Tumore di Wilms Retinoblastoma Neurofibromatosi Poliposi familiare Sindrome di Gardner Malattia di Cronkite-Canada Linfoangiomiomatosi	RB0010 RB0020 RBG010 RB0050 RB0040 RB0030 RB0060
	Malattie delle ghiandole endocrine		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifenstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060
	Malattie del metabolismo	Amminoacidi	Disturbi del metabolismo e del trasporto amminoacidi* Disturbi del ciclo dell'urea*	RCG040 RCG050
		Carboidrati	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboid.* ¹	RCG060
		Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ² Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100
		Proteine	Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130
		Minerali	Deficienza congenita di zinco Aceruloplasminemia congenita Alterazioni congenite del metabolismo del ferro* Malattia di Wilson Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070 RC0120 RCG100 RC0150 RC0160 RC0170
		Altro	Porfirie Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140

¹ escluso: diabete mellito

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

Disturbi immunitari		Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* <i>Malattia di Behcet</i>	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Difetti ereditari della coagulazione* Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG020 RDG010 RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060
Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
	Malattia di Eales	RF0210
	Sindrome di Behr	RF0220
	Distrofie retiniche ereditarie*	RFG110
	Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
	Ciclite eterocromica di fuch	RF0230
	Atrofia essenziale dell'iride	RF0240
	Emeralopia congenita	RF0250
	Sindrome di Oguchi	RF0260
	Sindrome di Cogan	RF0270
	Degenerazioni della cornea*	RFG130
	Distrofie ereditarie della cornea*	RFG140
	Cheratocono	RF0280
	Congiuntivite lignea	RF0290
	Atrofia ottica di Leber	RF0300
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica	RG0010
	Poliangioite microscopica	RG0020
	Poliarterite nodosa	RG0030
	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	Sindrome di Churg-strauss	RG0050
	Sindrome di Goodpasture	RG0060
	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	Arterite a cellule giganti	RG0080
	Microangiopatie trombotiche*	RGG010
	Malattia di Takayasu	RG0090
	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
Malattie del sistema digerente	Sindrome di Budd-Chiari	RG0110
	Acalasia	RI0010
	Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
	Gastroenterite eosinofila	RI0030
	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	Sprue celiaca	RI0060
	Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
	Linfangectasia intestinale	RI0080
	<i>Malattia di Waldmann</i>	RC0140
Malattie dell'apparato genito-urinario	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
	Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
	Cistite interstiziale	RJ0030
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010
	Dermatite erpetiforme	RL0020
	Pemfigo	RL0030
	Pemfigoide bolloso	RL0040
	Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
	Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060

Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010
	Polimiosite	RM0020
	Connettivite mista	RM0030
	Connettiviti indifferenziate	RMG010
	Fascite eosinofila	RM0040
	Fascite diffusa	RM0050
	Policondrite	RM0060
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010
	Microcefalia	RN0020
	Agenesia cerebellare	RN0030
	Joubert sindrome di	RN0040
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Chiray Foix sindrome di	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090
	Peter anomalia di	RN0100
	Aniridia	RN0110
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	Morning glory anomalia di	RN0130
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
	Blue rubber bleb nevus	RN0150
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160
	Atresia del digiuno	RN0170
	Atresia o stenosi duodenale	RN0180
	Ano imperforato	RN0190
	Hirschsprung malattia di	RN0200
	Atresia biliare	RN0210
	Caroli malattia di	RN0220
	Malattia del fegato policistico	RN0230
	Ermafroditismo VERO	RN0240
	Pseudoermafroditismi	RNG010
	Rene con midollare a spugna	RN0250
	Artrogriposi multiple congenite	RNG020
	Focomelia	RN0260
	Deformità di sprengel	RN0270
	Acrocefalosindattilia	RNG030
	Acrodisostosi	RN0280
	Camptodattilia familiare	RN0290
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
	Sindrome da regressione caudale	RN0300
	Klippel-Feil sindrome di	RN0310
	Condrodistrofie congenite	RNG050
	Osteodistrofie congenite	RNG060
	Gastroschisi	RN0320
	Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
	Adams-Oliver sindrome di	RN0340
	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
	Coffin-Siris sindrome di	RN0360
	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370

Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870

Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinzeld-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390

		Cockayne sindrome di	RN1400
		Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
		De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
		Denys-Drash sindrome di	RN1430
		Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
		Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
		Fraser sindrome di	RN1460
		Hay-Wells sindrome di	RN1470
		Ipomelanosi di ito	RN1480
		Isaacs sindrome di	RN1490
		Kid sindrome	RN1500
		Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
		Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
		Leopard sindrome	RN1530
		Levy-Hollister sindrome di	RN1540
		Marshall-Smith sindrome di	RN1550
		Neu-Laxova sindrome di	RN1560
		Neuroacantocitosi	RN1570
		Norrie malattia di	RN1580
		Pallister-Killian sindrome di	RN1590
		Pearson sindrome di	RN1600
		Poems sindrome	RN1610
		Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
		Sindrome acrocallosa	RN1630
		Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
		Sindrome del nevo displastico	RN1650
		Sindrome del nevo epidermale	RN1660
		Sindrome pterigio multiplo	RN1670
		Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
		Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
		Sjogren-Larson sindrome di	RN1700
		Tay sindrome di	RN1710
		VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720
		Wagr sindrome di	RN1730
		Walker-Warburg sindrome di	RN1740
		Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
		Zellweger sindrome di	RN1760
	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	Embrionfetopatia rubeolica	RP0010
		Sindrome fetale da acido valproico	RP0020
		Sindrome fetale da idantoina	RP0030
		Sindrome alcolica fetale	RP0040
		Apnea infantile	RP0050
		Kernittero	RP0060
		Fibrosi epatica congenita	RP0070

Az. Ospedaliera Verona	Tumori		Tumore di Wilms Retinoblastoma Neurofibromatosi Poliposi familiare Sindrome di Gardner Malattia di Cronkite-Canada Linfoangioleiomiomatosi	RB0010 RB0020 RBG010 RB0050 RB0040 RB0030 RB0060
	Malattie delle ghiandole endocrine		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifenstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060
	Malattie del metabolismo	Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ³ Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100
		Proteine	Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130
		Minerali	Deficienza congenita di zinco Aceruloplasminemia congenita Alterazioni congenite del metabolismo del ferro* Malattia di Wilson Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070 RC0120 RCG100 RC0150 RC0160 RC0170
		Altro	Porfirie Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140
	Disturbi immunitari		Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* <i>Malattia di Behcet</i>	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210

³ escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III.

Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Difetti ereditari della coagulazione* Anemie ereditarie* Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RDG020 RDG010 RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060
Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150
	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100

Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica	RG0010
	Poliangioite microscopica	RG0020
	Poliarterite nodosa	RG0030
	Sindrome di Kawasaki	RG0040
	Sindrome di Churg-strauss	RG0050
	Sindrome di Goodpasture	RG0060
	Granulomatosi di Wegener	RG0070
	Arterite a cellule giganti	RG0080
	Microangiopatie trombotiche*	RG0090
	Malattia di Takayasu	RG0100
	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0110
	Sindrome di Budd-Chiari	RG0110
Malattie del sistema digerente	Acalasia	RI0010
	Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
	Gastroenterite eosinofila	RI0030
	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
	Sprue celiaca	RI0060
	Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
	Linfangectasia intestinale	RI0080
	<i>Malattia di Waldmann</i>	RC0140
Malattie dell'apparato genito-urinario	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
	Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
	Cistite interstiziale	RJ0030
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite	RM0010
	Polimiosite	RM0020
	Connettivite mista	RM0030
	Connettiviti indifferenziate	RM0040
	Fascite eosinofila	RM0050
	Fascite diffusa	RM0060
	Policondrite	RM0060
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di	RN0010
	Microcefalia	RN0020
	Agenesia cerebellare	RN0030
	Joubert sindrome di	RN0040
	Lissencefalia	RN0050
	Oloprosencefalia	RN0060
	Chiray Foix sindrome di	RN0070
	Disautonomia familiare	RN0080
	Axenfeld- rieger anomalia di	RN0090
	Peter anomalia di	RN0100
	Aniridia	RN0110
	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
	Morning glory anomalia di	RN0130
	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
	Blue rubber bleb nevus	RN0150
	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	RN0160
	Atresia del digiuno	RN0170

Atresia o stenosi duodenale	RN0180
Ano imperforato	RN0190
Hirschsprung malattia di	RN0200
Atresia biliare	RN0210
Caroli malattia di	RN0220
Malattia del fegato policistico	RN0230
Ermafroditismo VERO	RN0240
Pseudoermafroditismi	RNG010
Rene con midollare a spugna	RN0250
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Focomelia	RN0260
Deformità di sprengel	RN0270
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620

Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinz-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130

Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530
Levy-Hollister sindrome di	RN1540
Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Norrie malattia di	RN1580
Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Pearson sindrome di	RN1600
Poems sindrome	RN1610
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome acrocallosa	RN1630
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Sindrome del nevo displastico	RN1650

		Sindrome del nevo epidermale	RN1660
		Sindrome pterigio multiplo	RN1670
		Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
		Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
		Sjogren-Larsonn sindrome di	RN1700
		Tay sindrome di	RN1710
		VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720
		Wagr sindrome di	RN1730
		Walker-Warburg sindrome di	RN1740
		Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
		Zellweger sindrome di	RN1760
	Alcune condizioni morbide di origine perinatale	Embriofetopatia rubeolica	RP0010
		Sindrome fetale da acido valproico	RP0020
		Sindrome fetale da idantoina	RP0030
		Sindrome alcolica fetale	RP0040
		Apnea infantile	RP0050
		Kernittero	RP0060
		Fibrosi epatica congenita	RP0070

Allegato 3

**Malattie rare del decreto 279/2001 riferite alle Aziende
Sanitarie/Aziende Ospedaliere accreditate**

*= Malattie con esempi nel decreto

<i>Gruppo del Decreto</i>		<i>Malattie</i>	<i>Codici esenzione</i>	<i>Azienda sanitaria/Ospedaliera</i>
Malattie infettive e parassitarie		Malattia di Lyme Malattia di Hansen Malattia di Whipple	RA0030 RA0010 RA0020	ASL 1 Belluno
Tumori		Tumore di Wilms Retinoblastoma Neurofibromatosi Poliposi familiare Sindrome di Gardner Malattia di Cronkite-Canada Linfoangioleiomiomatosi	RB0010 RB0020 RBG010 RB0050 RB0040 RB0030 RB0060	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malattie delle ghiandole endocrine		Deficienza di ACTH Sindrome di Kallmann Iperaldosteronismi primitivi* Sindromi adrenogenitali congenite* Sindrome di Reifstein Poliendocrinopatie autoimmuni* Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Sindrome di Werner	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030 RC0040 RC0050 RC0060	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malattie del metabolismo	Amminocidi	Disturbi del metabolismo e del trasporto amminoacidi* Disturbi del ciclo dell'urea*	RCG040 RCG050	Az. Ospedaliera Padova
	Carboidrati	Disturbi del metab. e del trasporto dei carboid.* ¹	RCG060	Az. Ospedaliera Padova
	Lipidi	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ² Lipodistrofia totale Disturbo da accumulo di lipidi* Mucopolipidosi Malattia di Dercum Malattia di Farber	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	ASL 12 Veneziana, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
	Proteine	Crioglobulinemia mista Atransferrinemia congenita	RC0110 RC0130	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona

Malattie del metabolismo	Minerali	Deficienza congenita di zinco Aceruloplasminemia congenita Alterazioni congenite del metabolismo del ferro* Malattia di Wilson Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0070 RC0120 RCG100 RC0150 RC0160 RC0170	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
	Altro	Porfirie Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine* Amiloidosi primarie e familiari Sindrome di Crigler-Najjar Mucopolisaccaridosi*	RCG110 RCG120 RCG130 RC0180 RCG140	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Disturbi immunitari		Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche* Immunodeficienze primarie* <i>Malattia di Behcet</i>	RC0190 RC0200 RCG150 RCG160 RC0210	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici		Difetti ereditari della coagulazione*	RDG020	ASL 6 Vicenza, ASL 8 Castelfranco, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
		Anemie ereditarie*	RDG010	ASL 6 Vicenza, ASL 9 Treviso, ASL 18 Rovigo, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
		Sindrome emolitico-uremica Emoglobinuria parossistica notturna Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie* Trombocitopenie primarie ereditarie* Neutropenia ciclica Malattia granulomatosa cronica Malattia di Chediak-Higashi	RD0010 RD0020 RD0030 RDG030 RDG040 RD0040 RD0050 RD0060	ASL 6 Vicenza, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona

Malattie del sistema nervoso	SNC	Leucodistrofie* Ceroido-lipofuscinosi* Gangliosidosi Malattia di Alpers Malattia di Leigh Sindrome di Rett Atrofia dentato rubropallidoluysiana Epilessia mioclonica progressiva Mioclono essenziale ereditario Corea di huntington Distonia di torsione idiopatica Malattie spinocerebellari* Atrofie muscolari spinali* Sclerosi laterale amiotrofica Sclerosi laterale primaria Adrenoleucodistrofia Sindrome di Lennox Gastaut Sindrome di West Narcolessia	RFG010 RFG020 RFG030 RF0010 RF0030 RF0040 RF0050 RF0060 RF0070 RF0080 RF0090 RFG040 RFG050 RF0100 RF0110 RF0120 RF0130 RF0140 RF0150	ASL 6 Vicenza, ASL 8 Castelfranco Veneto, ASL 9 Treviso, ASL 16 Padova, ASL 18 Rovigo, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
		<i>Sindrome di Gerstmann</i>	RQ0010	ASL 16 Padova
	SNP	Sindrome di Melkersson-Rosenthal Neuropatie ereditarie* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante Sindrome di Eaton-Lambert Miopatie congenite ereditarie* Distrofie muscolari* Distrofie miotoniche* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RF0160 RFG060 RF0170 RF0180 RF0190 RFG070 RFG080 RFG090 RFG100	ASL 6 Vicenza, ASL 8 Castelfranco Veneto, ASL 9 Treviso, ASL 16 Padova, ASL 18 Rovigo, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona

Malattie dell'apparato visivo	Vitreoretinopatia essudativa familiare Malattia di Eales Sindrome di Behr Distrofie retiniche ereditarie* Distrofie ereditarie della coroide Ciclite eterocromica di fuch Atrofia essenziale dell'iride Emeralopia congenita Sindrome di Oguchi Sindrome di Cogan Degenerazioni della cornea* Distrofie ereditarie della cornea* Cheratocono Congiuntivite lignea Atrofia ottica di Leber	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	ASL 7 Conegliano, ASL 9 Treviso, ASL 12 Veneziana, ASL 15 Camposampiero/Cittadella, ASL 18 Rovigo, Az. Ospedaliera Padova
Malattie del sistema circolatorio	Endocardite reumatica Poliangioite microscopica Poliarterite nodosa Sindrome di Kawasaki Sindrome di Churg-strauss Sindrome di Goodpasture Granulomatosi di Wegener Arterite a cellule giganti Microangiopatie trombotiche* Malattia di Takayasu Teleangectasia emorragica ereditaria Sindrome di Budd-Chiari	RG0010 RG0020 RG0030 RG0040 RG0050 RG0060 RG0070 RG0080 RGG010 RG0090 RG0100 RG0110	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malattie del sistema digerente	Acalasia Gastrite ipertrofica gigante Gastroenterite eosinofila Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale Colangite primitiva sclerosante Sprue celiaca Malattia da inclusione dei microvilli Linfangectasia intestinale <i>Malattia di Waldmann</i>	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070 RI0080 RC0140	ASL 9 Treviso, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona

Malattie dell'apparato genito-urinario	Diabete insipido nefrogenico Fibrosi retroperitoneale Cistite interstiziale	RJ0010 RJ0020 RJ0030	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	Eritrocheratolisi hiemalis Dermatite erpetiforme Pemfigo Pemfigoide bolloso Pemfigoide benigno delle mucose Lichen sclerosus et atrophicus	RL0010 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	ASL 9 Treviso, Az. Ospedaliera Padova
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	Dermatomiosite Polimiosite Connettivite mista Connettiviti indifferenziate Fascite eosinofila Fascite diffusa Policondrite	RM0010 RM0020 RM0030 RMG010 RM0040 RM0050 RM0060	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
Malformazioni congenite	Arnold-chiari sindrome di Microcefalia Agenesia cerebellare Joubert sindrome di Lissencefalia Oloprosencefalia Chiray Foix sindrome di Disautonomia familiare Axenfeld- rieger anomalia di Peter anomalia di Aniridia Coloboma congenito del disco ottico Morning glory anomalia di Persistenza della membrana pupillare Blue rubber bleb nevus Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea Atresia del digiuno Atresia o stenosi duodenale Ano imperforato	RN0010 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070 RN0080 RN0090 RN0100 RN0110 RN0120 RN0130 RN0140 RN0150 RN0160 RN0170 RN0180 RN0190	ASL 6 Vicenza, ASL 9 Treviso, Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona

Hirschsprung malattia di	RN0200
Atresia biliare	RN0210
Caroli malattia di	RN0220
Malattia del fegato policistico	RN0230
Ermafroditismo VERO	RN0240
Pseudoermafroditismi	RNG010
Rene con midollare a spugna	RN0250
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Focomelia	RN0260
Deformità di sprengel	RN0270
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehlers-Danlos sindrome di	RN0330
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levin sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470

Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis Laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiostosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cro-mosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sturge-weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780

Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850
De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schinzeld-giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120

Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Vacterl associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader-Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X fragile	RN1330
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet-biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450

Fraser sindrome di	RN1460
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome	RN1530
Levy-Hollister sindrome di	RN1540
Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Norrie malattia di	RN1580
Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Pearson sindrome di	RN1600
Poems sindrome	RN1610
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome acrocallosa	RN1630
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Sindrome del nevo displastico	RN1650
Sindrome del nevo epidermale	RN1660
Sindrome pterigio multiplo	RN1670
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Sjogren-Larson sindrome di	RN1700
Tay sindrome di	RN1710
VogT-Koyanagi-Harada sindrome di	RN1720
Wagr sindrome di	RN1730
Walker-Warburg sindrome di	RN1740
Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
Zellweger sindrome di	RN1760

Alcune condizioni morbose di origine perinatale	Embriofetopatia rubeolica	RP0010	Az. Ospedaliera Padova, Az. Ospedaliera Verona
	Sindrome fetale da acido valproico	RP0020	
	Sindrome fetale da idantoina	RP0030	
	Sindrome alcolica fetale	RP0040	
	Apnea infantile	RP0050	
	Kernittero	RP0060	
	Fibrosi epatica congenita	RP0070	

¹ escluso: diabete mellito

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