

LA GIUNTA REGIONALE

PREMESSO che con deliberazione G.R. n. 3277 del 27 settembre 2002 sono stati individuati i Presidi regionali per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi delle malattie rare, secondo le previsioni di cui al D.M. 279/2001 ed è stato altresì sottolineato che tale individuazione sarà oggetto di revisioni successive;

ATTESO che il medesimo provvedimento regionale stabilisce i criteri per detto riconoscimento;

RICHIAMATA la deliberazione G.R. n. 4196 del 6 dicembre 2002 con la quale è stato delineato il percorso assistenziale per soggetti affetti da malattie rare ed è stata altresì prevista la revisione della sopracitata DGR 3277/2002 in funzione delle nuove esigenze e dei nuovi assetti organizzativi;

VISTA la nota n. 26109/San del 23 dicembre 2002 con la quale la Direzione Regionale della Sanità e delle Politiche Sociali ha invitato le Aziende Sanitarie, gli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico e il Policlinico Universitario di Udine a presentare domanda di riconoscimento di ulteriori Presidi, corredata dalla documentazione attestante la presenza dei criteri richiesti;

PRESO ATTO che l' Agenzia Regionale della Sanità ha effettuato l' istruttoria delle nuove domande trasmettendo le risultanze alla Direzione Regionale della Sanità e delle Politiche Sociali con nota prot. 3734 del 24.7.2003;

RITENUTO di condividere la proposta dell' Agenzia Regionale della Sanità;

SU PROPOSTA dell' Assessore Regionale alla Sanità e alle Politiche Sociali all'unanimità

DELIBERA

1. Di approvare l' allegato 1 che elenca i *nuovi* Presidi Regionali per le Malattie Rare, riconosciuti nel rispetto delle prescrizioni previste dal Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, successivamente alla deliberazione G.R. n. 3277 del 27 settembre 2002.
2. Di approvare l' allegato 2, che sostituisce integralmente l' allegato 2 alla deliberazione G.R. n. 3277 del 27 settembre 2002, e che riporta *tutti* i Presidi Regionali per le Malattie Rare, con le rispettive malattie o gruppi di malattie che afferiscono a ciascuna unità operativa.
3. Gli allegati 1 e 2 fanno parte integrante e sostanziale della presente deliberazione.

DECRETO N.279/2001

**PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE
DELLA MALATTIE RARE**

nuovi riconoscimenti

allegato 1

ASS 2 ISONTINA		
Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Medicina P.O. di Gorizia	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0060	Policondrite
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
U.O. di Neurologia	RF0080	Corea di Huntington
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0110	Sclerosi laterale primaria
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie
	RFG080	Distrofie muscolari
	RFG090	Distrofie miotoniche

ASS 3 ALTO FRIULI		
Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Medicina di Tolmezzo	RA0030	Malattia di Lyme
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

ASS 6 FRIULI OCCIDENTALE		
Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Centro Immunotrasfusionale		
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo	Note
U.O. di Cardiologia	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2002
U.O. di Nefrologia e Dialisi	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)	
	RD0010	Sindrome emolitica uremica	
	RN0750	Sclerosi Tuberosa	
U.O. di Medicina Clinica	RC0010	Deficienza ACTH	
	RC0020	Sindrome di Kallmann	
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	
	RC0110	Crioglobulinemia mista	
	RC0190	Angioedema ereditario	
	RCG160	Immunodeficienze primarie	
	RDG010	Anemie ereditarie	
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	
	RG0010	Endocardite reumatica	
	RG0020	Poliangioite microscopica	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2002
	RG0030	Poliarterite nodosa	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2003
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2004
	RG0060	Sindrome di Goodpasture	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2005
	RG0070	Granulomatosi di Wegener	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2006
	RG0080	Arterite a cellule giganti	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2007
	RGG010	Microangiopatie trombotiche	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2008
	RG0090	Malattia di Takayasu	L'U.O. di Medicina Clinica sostituisce la Clinica 3 ^a Medica ex DGR n. 3277 del 27/09/2009

	RG0100	Teleangiectasia emorragica ereditaria	
	RI0060	Sprue celiaca	
	RN0250	Rene con midollare a spugna	
	RN0680	Sindrome di Turner	
	RN0690	Sindrome di Klinefelter	
	RN1360	Sindrome di Alport	
Clinica Neurologica	RF0080	Corea di Huntington	
	RFG040	Malattie spinocerebellari	
	RFG050	Atrofie muscolari spinali	
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	
	RFG060	Neuropatie ereditarie	
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski	
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	
U.O. di Pneumologia	RB0060	Linfoangiomiomatosi	
	RC0200	Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	
	RCG150	Istiocitosi croniche	

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Clinica Pediatrica	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RD0060	Malattia di Chediak-Higashi
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RL0020	Dermatite erpetiforme
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RN0660	Sindrome di Down
	RN0700	Sindrome di Wolf-Hirschhorn
	RN0950	Sindrome di Kartegener
RN1350	Alagille sindrome di	
U.O. di Emato-Oncologia	RDG030	Piastrinopatie ereditarie

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Clinica Ematologica	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
	RCG150	Istiocitosi croniche
	RDG010	Anemie ereditarie
	RD0040	Neutropenia ciclica
Clinica Neurologica	RBG010	Neurofibromatosi
	RF0040	Sindrome di Rett
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica
	RFG040	Malattie spinocerebellari
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut
	RF0140	Sindrome di West
	RF0150	Narcolessia
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante*
	RF0190	Sindrome di Eaton-Lambert
	RFG080	Distrofie muscolari
	RN1270	Sindrome di Williams
	RN1300	Sindrome di Angelman
	RN1330	Sindrome da X fragile
	RN1510	Sindrome di Klippel-Trenaunay
	RN1520	Sindrome di Landau- Kleffner
RN1620	Sindrome di Rubinstein-Taybi	
Clinica Pediatrica	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente
	RI0060	Sprue celiaca
	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN0950	Sindrome di Kartegener
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U. O. di Medicina 2	RC0190	Angioedema ereditario
	RC0210	Malattia di Behcet
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RG0110	Sindrome di Budd-Chiari
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0060	Sprue celiaca
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

Struttura o Unità	Codice	Definizione malattia e/o	Note
U.O. di Medicina 2	RCG020	Sindromi adreno genitali	
	RCG030	Poliendocrinopatie	
U.O. di Medicina 3	RC0110	Crioglobulinemia mista	L'U.O. di Medicina 3 sostituisce l'U.O. di Medicina 2 ex DGR n. 3277 dd 27/09/2002
U.O. di Nefrologia ed Emodialisi	RCG010	Iperaldosteronismi	
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli	
	RCG080	Disturbi da accumulo di	
	RCG130	Amiloidosi primarie e	
	RD0010	Sindrome emolitica	
	RG0020	Poliangioite microscopica	
	RG0030	Poliarterite nodosa	
	RG0070	Granulomatosi di	
	RGG010	Microangiopatie	
	RJ0010	Diabete insipido	
	RN0230	Malattia del fegato	
	RN0250	Rene con midollare a	
	RN1360	Sindrome di Alport	
U.O. di Oculistica	RF0280	Cheratocono	
	RFG130	Degenerazioni della	
	RFG140	Distrofie ereditarie della	
U.O. di Pediatria	RN0660	Sindrome di Dawn	
U.O. di Urologia	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	
	RJ0030	Cistite interstiziale	
U.O. Medicina Generale - Sacile	RA0030	Malattia di Lyme	
	RC0210	Malattia di Behcet	
	RG0080	Arterite a cellule giganti	

DECRETO N.279/2001

**PRESIDI REGIONALI DELLA RETE NAZIONALE
DELLA MALATTIE RARE**

allegato 2

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Servizio Trasn ed Immunoematologico	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
U.O. di Medicina P.O. di Gorizia	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0060	Policondrite
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
U.O. di Neurologia	RF0080	Corea di Huntington
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0110	Sclerosi laterale primaria
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie
	RFG080	Distrofie muscolari
	RFG090	Distrofie miotoniche

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Medicina di Tolmezzo	RA0030	Malattia di Lyme
	RMG010	Connettiviti indifferenziate

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Medicina - Amb. Immunologia Clinica Osp. S. Daniele	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RC0190	Angioedema ereditario
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
RM0040	Fascite eosinofila	
RM0060	Policondrite	
U.O. Laboratorio Analisi cliniche e Microbiologia Osp. S. Daniele	RA0030	Malattia di Lyme

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Centro Immunotrasfusionale	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Cardiologia	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
U.O. di Gastroenterologia	RA0020	Malattia di Whipple
	RB0050	Poliposi familiare
	RI0010	Acalasia
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante
	RI0060	Sprue celiaca
U.O. di Medicina 2	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
U.O. di Medicina 3 - Servizio di Diabetologia	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
U.O. di Nefrologia ed Emodialisi	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi (solo omocistinuria)
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RD0010	Sindrome emolitica uremica
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico
	RN0230	Malattia del fegato policistico
	RN0250	Rene con midollare a spugna
	RN1360	Sindrome di Alport
	U.O. di Neurologia	RF0090
RF0100		Sclerosi laterale amiotrofica
RFG040		Malattie spinocerebellari
RFG050		Atrofie muscolari spinali
RFG070		Miopatie congenite ereditarie
RFG080		Distrofie muscolari
RFG090		Distrofie miotoniche
U.O. di Oculistica	RF0280	Cheratocono
	RFG130	Degenerazioni della cornea
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea
U.O. di Pediatria	RN0660	Sindrome di Dawn
U.O. di Urologia	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RJ0030	Cistite interstiziale
U.O. Medicina Generale - Sacile	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0210	Malattia di Behcet
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
U.O. Servizio Immunotrasfusionale	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RDG010	Anemie ereditarie
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Cardiologia	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
Clinica Dermatologica	RA0010	Malattia di Hansen
	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0210	Malattia di Behcet
	RL0030	Penfigo
	RL0040	Pemfigoide bolloso
	RL0050	Penfigoide benigno delle mucose
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus
	RM0010	Dermatomiosite
	RN0520	Xeroderma pigmentoso
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg
	RN1530	Sindrome Leopard
RN1650	Sindrome del nevo displastico	
RN1710	Sindrome di Tay	
Clinica Oculistica	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare
	RF0210	Malattia di Eales
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide
	RF0230	Ciclite eterocromica di fuch
	RF0250	Emeralopia congenita
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea
	RF0280	Cheratocono
RF0300	Atrofia ottica di Leber	
Clinica 3^ Medica	RG0040	Sindrome di Kawasaki
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0050	Fascite diffusa
	RM0060	Policondrite
U.O. di Nefrologia e Dialisi	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)
	RD0010	Sindrome emolitica uremica
	RN0750	Sclerosi Tuberosa
U.O. di Medicina Clinica	RC0010	Deficienza ACTH
	RC0020	Sindrome di Kallmann
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0190	Angioedema ereditario
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RDG010	Anemie ereditarie
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener

	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria
	RI0060	Sprue celiaca
	RN0250	Rene con midollare a spugna
	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN1360	Sindrome di Alport
Clinica Neurologica	RF0080	Corea di Huntington
	RFG040	Malattie spinocerebellari
	RFG050	Atrofie muscolari spinali
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
U.O. di Pneumologia	RB0060	Linfoangiomiomatosi
	RC0200	Carenza congenita di alfa 1 antitripsina
	RCG150	Istiocitosi croniche

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
U.O. di Immunoematologia e Med Trasn	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RCG100	alterazioni congenite del metabolismo del ferro
U.O. di Nefrologia	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi (solo malattia di Fabry)
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
U.O. di Neurologia	RF0150	Narcolessia
U.O. di Oculistica	RFG130	Degenerazioni della cornea
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea
	RF0280	Cheratocono
U.O. di Urologia	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RJ0030	Cistite interstiziale
U. O. di Medicina 2	RC0190	Angioedema ereditario
	RC0210	Malattia di Behcet
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RG0110	Sindrome di Budd-Chiari
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0060	Sprue celiaca
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
RMG010	Connettiviti indifferenziate	

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Clinica Chirurgica	RI0010	Acalasia
Clinica Ematologica	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
	RCG150	Istiocitosi croniche
	RDG010	Anemie ereditarie
	RD0040	Neutropenia ciclica
Clinica Medica	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
	RC0150	Malattia di Wilson
	RCG110	Porfirie
	RC0200	Carenza congenita di alfa 1 antitripsina
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante
Clinica Neurologica	RBG010	Neurofibromatosi
	RF0040	Sindrome di Rett
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica
	RFG040	Malattie spinocerebellari
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut
	RF0140	Sindrome di West
	RF0150	Narcolessia
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante
	RF0190	Sindrome di Eaton-Lambert
	RFG080	Distrofie muscolari
	RN1270	Sindrome di Williams
	RN1300	Sindrome di Angelman
	RN1330	Sindrome da X fragile
	RN1510	Sindrome di Klippel-Trenaunay
	RN1520	Sindrome di Landau- Kleffner
RN1620	Sindrome di Rubinstein-Taybi	
Clinica Oculistica	RF0210	Malattia di Eales
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide
	RN0130	Morning glory anomalia di
	RN0630	Pseudoxantoma elastico
	RN0650	Sindrome di Parry-Romberg
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber
	RN0780	Sindrome di Von Hippel Lindau
	RN1720	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada
Clinica Pediatrica	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente
	RI0060	Sprue celiaca
	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN0950	Sindrome di Kartegener
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi
Clinica Reumatologica	RA0030	Malattia di Lyme
	RC0110	Crioglobulinemia mista

	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RC0210	Malattia di Behcet
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
	RG0050	Sindrome di Churg-Strauss
	RG0060	Sindrome di Goodpasture
	RG0070	Granulomatosi di Wegener
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0050	Fascite diffusa
	RM0060	Policondrite
	RN0290	Campodattilia familiare
	RN1610	Poems sindrome
Istituto di Genetica	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RF0080	Corea di Huntington
	RFG050	Atrofie muscolari spinali
	RFG090	Distrofie miotoniche
	RN0100	Anomalia di Peter
	RN0110	Aniridia

Struttura o Unità operativa	Codice	Definizione malattia e/o gruppo
Centro per le Malattie Metaboliche	RC0160	Iposfosfatasia
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi
	RCG140	Mucopolisaccaridosi
	RFG030	Gangliosidosi
	RNG060	Osteodistrofie congenite (solo osteogenesi imperfette)
	RN0330	Sindrome di Ehlers-Danlos
	RN1320	Sindrome di Marfan
	RN1710	Sindrome di Tay
	RN1760	Zellweger sindrome di
Chirurgia pediatrica	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea
	RN0170	Atresia del digiuno
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale
	RN0190	Ano imperforato
	RN0200	Malattia di Hirschsprung
	RN0320	Gastroschisi
Clinica Pediatrica	RB0040	Sindrome di Gardner
	RB0050	Poliposi familiare
	RBG010	Neurofibromatosi
	RC0010	Deficienza ACTH
	RC0020	Kallmann sindrome di
	RC0030	Sindrome di Reifenshtain
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica
	RC0070	Deficienza congenita di zinco
	RC0150	Malattia di Wilson
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente
	RC0190	Angioedema ereditario
	RC0210	Malattia di Behcet
	RCG020	Sindromi adreno genitali congenite
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
	RCG160	Immunodeficienze primarie
	RD0010	Sindrome emolitica uremica
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RD0060	Malattia di Chediak-Higashi
	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0040	Sindrome di Kawasaki
	RG0090	Malattia di Takayasu
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0060	Sprue celiaca
	RI0080	Linfangectasia intestinale
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico
	RL0020	Dermatite erpetiforme
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus

	RM0010	Dermatomiosite
	RM0030	Connettivite mista
	RMG010	Connettiviti indifferenziate
	RN0210	Atresia biliare
	RN0240	Ermafroditismo vero
	RN0510	Incontinenza pigmenti
	RN0560	Discheratosi congenita
	RN0570	Epidermolisi bollosa
	RN0680	Sindrome di Turner
	RN0690	Sindrome di Klinefelter
	RN0660	Sindrome di Down
	RN0700	Sindrome di Wolf-Hirschhorn
	RN0950	Sindrome di Kartegener
	RN1010	Sindrome di Noonan
	RN1080	Sindrome di Silver Russel
	RN1250	Vacterl associazione
	RN1270	Sindrome di Williams
	RN1310	Sindrome di Prader-Willi
	RN1350	Alagille sindrome di
	RN1360	Sindrome di Alport
	RN1510	Sindrome di Klippel-Trenaunay
	RNG010	Pseudoermafroditismi
	RP0050	Apnea infantile
U.O. di Emato-Oncologia	RB0010	Tumore di Wilms
	RCG150	Istiocitosi croniche
	RD0040	Neutropenia ciclica
	RDG010	Anemie ereditarie
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie
	RN0830	Sindrome di Bloom
U.O. di Maxillo facciale	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
U.O. di Neonatologia	RN0670	Malattia di Cri Du Chat
	RN1410	Sindrome di Cornelia De Lange
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica
	RP0040	Sindrome alcolica fetale
U.O. di Neuropsichiatria infantile	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e pirimidine
	RF0030	Malattia di Leigh
	RF0040	Sindrome di Rett
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica
	RF0120	Adrenoleucodistrofia
	RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut
	RF0140	Sindrome di West
	RFG010	Leucodistrofie
	RFG040	Malattie spinocerebellari
	RFG050	Atrofie muscolari spinali
	RFG060	Neuropatie ereditarie
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie
	RFG080	Distrofie muscolari
	RFG090	Distrofie miotoniche
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iper kaliemiche

	RN0010	Sindrome di Arnold- Chiari
	RN0020	Microcefalia
	RN0030	Agenesia cerebellare
	RN0050	Lissencefalia
	RN0750	Sclerosi Tuberosa
	RN0770	Sindrome di Sturge-Weber
	RN0870	Sindrome di Dubowitz
	RN0910	Sindrome di Goldenhar
	RN1200	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz tipo 1
	RN1300	Sindrome di Angelman
	RN1330	Sindrome da X fragile
	RN1520	Sindrome di Landau- Kleffner
	RNG090	Sindromi da duplicazione- deficienza cromosomica
	RNG100	Altre Anomalie congenite multiple con ritardo mentale
U.O. di Oculistica	RB0020	Retinoblastoma
	RF0210	Malattia di Eales
	RF0220	Sindrome di Behr
	RF0280	Cheratocono
	RF0300	Atrofia ottica di Leber
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie
	RN0990	Sindrome di Moebius
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale
U.O. di Ortopedia	RN0260	Focomelia
	RN0290	Camptodattilia familiare
	RN0310	Sindrome di Klippel- Feil
	RN1070	Sindrome di Robinow
	RN1450	Displasia spondilo-epifisaria congenita
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite
	RNG050	Condrodistrofie congenite
U.O. di Otorinolaringoiatria	RN0850	Charge associazione
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale