

GIUNTA REGIONALE DEL LAZIO

XXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXX

05 DIC. 2003

ESTRATTO DAL PROCESSO VERBALE DELLA SEDUTA DEL

05 DIC. 2003

ADDI' NELLA SEDE DELLA REGIONE LAZIO, IN VIA CRISTOFORO COLOMBO, 212  
ROMA, SI E' RIUNITA LA GIUNTA REGIONALE, COSI' COSTITUITA:

STORACE	Francesco	Presidente	IANNARILLI	Antonello	Assessore
SIMEONI	Giorgio	Vice Presidente	PRESTAGIOVANNI	Bruno	"
AUGELLO	Andrea	Assessore	ROBILOTTA	Donato	"
CIARAMELLETTI	Luigi	"	SAPONARO	Francesco	"
DIONISI	Armando	"	SARACENI	Vincenzo Maria	"
PORMISANO	Anna Teresa	"	VERZASCHI	Marco	"
GARGANO	Giulio	"			

ASSISTE IL SEGRETARIO Tommaso NARDINI  
.....OMISSIS

ASSENTI:

- GARGANO -

DELIBERAZIONE N.

1324

OGGETTO: Individuazione della Rete regionale per la sorveglianza, la  
diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 e DGR 28  
marzo 2002 n. 381



1324 - 5 DIC. 2003

OGGETTO: Individuazione della Rete regionale per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 e <sup>D. G. R.</sup> ~~Deliberazione di Giunta Regionale~~ n. 381  
MARZO 2002

## LA GIUNTA REGIONALE

SU PROPOSTA dell'Assessore alla Sanità,

VISTO il Decreto del Presidente della Repubblica 23 luglio 1998 "Approvazione del Piano Sanitario Nazionale (PSN) per il triennio 1998-2000" che individua tra gli obiettivi l'adeguamento progressivo al contesto ed al livello dell'Unione europea di talune aree della Sanità italiana che necessitano, in particolar modo, di sviluppo programmatico, organizzativo e gestionale, quella relativa alla sorveglianza delle patologie rare;

VISTO lo stesso PSN che si propone di rafforzare le iniziative volte a garantire, tra l'altro, una diagnosi appropriata e tempestiva della malattia e un pronto riferimento per i programmi terapeutici ai centri specialistici;

VISTA la Legge regionale 1 ottobre 1998, n.43 recante "Norme per il potenziamento dei servizi assistenziali a favore dei malati affetti da errori congeniti del metabolismo" e la Deliberazione di Giunta regionale del 23 novembre 1999, n. 5548 con la quale è stato istituito il Centro regionale di riferimento per il potenziamento ed il coordinamento delle attività di assistenza, ricerca e didattica previste dall'art. 2 della citata legge presso il Reparto di patologia metabolica dell'IRCSS Bambino Gesù di Roma;

VISTA la Deliberazione del Consiglio Regionale n. 114 del 31 luglio 2002 "Indirizzi per la Programmazione Sanitaria Regionale per il triennio 2002/2004" che prevede fra gli interventi e le azioni nell'area della salute materno-infantile la organizzazione della Rete regionale per le malattie rare;

CONSIDERATO che tra gli interventi da realizzare risulta prioritario quello della costituzione di una rete di presidi ospedalieri ad essa collegati, per la diagnosi ed il trattamento di singole o gruppi di patologie rare e l'identificazione di centri interregionali/nazionali di riferimento per le patologie rare;

VISTO il decreto del Ministro della Sanità 18 maggio 2001, n.279 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n°124" il quale prevede:

- all'articolo 2, comma 1, l'istituzione della "Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare";
- all'articolo 2, comma 2, che "i presidi della Rete per le malattie rare devono essere individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico- molecolare";
- all'articolo 5, comma 2 e 3, che siano i presidi della rete ad assicurare l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni e delle relative

indagini genetiche finalizzate alla diagnosi, nonché la comunicazione di ogni nuovo caso al Centro di riferimento competente;

- all'articolo 5, comma 4, che gli assistiti cui sia stata accertata da un presidio della rete una malattia rara possano richiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione alla ASL di residenza allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso;

CONSIDERATO che la suddetta Rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni e che nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri sono individuati i Centri regionali di riferimento per le malattie rare;

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale del 28 marzo 2002 n. 381 con la quale sono stati adottati i criteri per l'individuazione dei Centri di riferimento regionali per le malattie rare di cui al decreto ministeriale 279/01, che possono essere soddisfatti dai presidi anche attraverso il coinvolgimento di unità operative appartenenti a istituzioni diverse, purchè stabilmente connesse tra di loro per l'esercizio delle funzioni attribuite dalle norme ai centri di riferimento convogliando le diverse unità specialistiche presenti nelle strutture;

VISTE le domande presentate dalle Aziende sanitarie ai sensi della DGR 381/02 tendenti ad ottenere il riconoscimento quali Centri di riferimento regionali per malattie rare;

CONSTATATO, in sede di istruttoria, che:

- 1) la maggior parte delle Aziende ha presentato in forma corretta e documentata la propria richiesta di riconoscimento;
- 2) per alcune patologie, si rileva un'unica domanda di riconoscimento, per altre più di una e per altre ancora non si rileva alcuna specifica domanda di riconoscimento;
- 3) alcune Aziende sanitarie hanno richiesto il riconoscimento di più unità operative per le stesse patologie;
- 4) alcune Aziende non hanno dettagliatamente specificato le patologie per le quali richiedono il riconoscimento;
- 5) alcune Aziende non hanno fornito le informazioni richieste con la citata Deliberazione n. 381/2002;

CONSIDERATO che per quanto concerne, in particolare, i dati dichiarati relativi all'attività di diagnostica o terapeutica specifica per i gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e dei servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare, si è considerata l'attività svolta nell'ultimo triennio dalle strutture e che i dati dichiarati sono stati verificati con i flussi informativi dell'Agenzia di Sanità pubblica;

CONSIDERATO che, allorquando l'Istituzione abbia presentato richiesta di riconoscimento quale centro di riferimento per la stessa patologia o gruppo di patologie riconducibili a più unità operative, appare opportuno procedere, in presenza dei requisiti richiesti, all'individuazione di un unico centro di riferimento composto dalle unità operative stesse al fine di favorire il coordinamento funzionale e la cooperazione, demandando alla Direzione dell'istituzione l'adozione di uno specifico regolamento di funzionamento;

CONSIDERATO inoltre opportuno al fine di realizzare progressivamente un sistema di rete utile a rendere maggiormente fruibile ai pazienti l'offerta diagnostica e terapeutica individuare come presidi specificamente afferenti alla Rete Regionale per le malattie rare quelli che soddisfano solo parzialmente i criteri di cui alla DGR n. 381/02,

CONSIDERATO che non sono pervenute richieste di individuazione valutabili per le malattie rare elencate nell'Allegato 2 che costituisce parte integrante della presente deliberazione;

RITENUTO pertanto, di poter individuare i Centri di Riferimento Regionale e i Presidi per le malattie e/o per i gruppi di malattie rare di cui all'allegato 1, parte integrante della presente deliberazione che costituiscono la Rete Regionale per le Malattie Rare, individuando, al fine di favorire l'orientamento dei medici e dei pazienti verso le strutture che hanno comunque maggiore expertise, quali Centri e presidi per le patologie rare e gruppi di patologie;

RITENUTO di stabilire che i Centri di riferimento ed i presidi dovranno assicurare, ciascuno per le patologie di competenza, lo svolgimento delle funzioni per essi rispettivamente previste dal decreto ministeriale 279/01;

RILEVATA l'opportunità di descrivere l'organizzazione della rete regionale attraverso un appropriato percorso al fine di orientare sia le strutture operanti all'interno del sistema sanitario regionale, sia il cittadino per razionalizzare ed ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale delineato nell'allegato n. 3, comprensivo dei sub allegati A e B, che costituisce parte integrante del presente provvedimento;

RILEVATO che l'individuazione della rete regionale per la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare stabilita dal presente provvedimento sia da considerarsi un primo provvedimento in materia, da rivedere eventualmente con il monitoraggio ed il consolidamento della rete stessa o con l'emergere di ulteriori bisogni, al fine di ottimizzare ulteriormente la prevenzione e la cura di tali patologie;

RITENUTO, per le motivazioni su espresse, di dover provvedere alla costituzione di una Commissione regionale per le Malattie rare, organo tecnico-scientifico di consulenza della Giunta regionale con le funzioni di formulare proposte per la pianificazione degli interventi e dei programmi del Servizio Sanitario Regionale in materia di prevenzione, controllo, diagnosi e cura e riabilitazione, per promuovere l'informazione e la formazione nonché per la verifica periodica del funzionamento della rete regionale per le malattie rare di cui facciano parte l'Assessore alla Sanità o un suo delegato, che la presiede, il Direttore della Direzione Regionale per la Programmazione Sanitaria e Tutela della Salute o suo delegato, il Direttore dell'Agenzia di Sanità Pubblica o suo delegato, 6 esperti in malattie rare designati dall'Assessore alla Sanità, scelti tra gli operatori del Servizio Sanitario Regionale e delle Università, 3 rappresentanti delle Associazioni dei Malati ed Associazioni di Volontariato;

RITENUTO, per quanto concerne i rappresentanti delle Organizzazioni dei Malati e di Volontariato che operano nella Regione nel campo delle malattie rare di rimettere alle Associazioni stesse l'individuazione dei propri rappresentanti in seno alla Commissione;

RITENUTO di dare mandato alla Direzione Regionale per la Programmazione Sanitaria e Tutela della Salute di convocare, entro trenta giorni dalla pubblicazione del presente provvedimento, le Associazioni di cui trattasi che dovranno provvedere alla individuazione dei propri rappresentanti nella Commissione Regionale per le Malattie rare;

CONSIDERATA la necessità di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio

All'unanimità,



1324 - 5 DIC. 2003

DELIBERA

Per le motivazioni espresse in premessa che si intendono approvate di:

1. Individuare, in sede di prima applicazione, i Centri di Riferimento Regionale e i Presidi per le malattie e/o per i gruppi di malattie rare di cui all'allegato 1, parte integrante della presente deliberazione che costituiscono la Rete Regionale per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 e Deliberazione di Giunta Regionale n.381/02.
2. Stabilire che i Centri di riferimento ed i presidi dovranno assicurare, ciascuno per le patologie di competenza, lo svolgimento delle funzioni per essi rispettivamente previste dal decreto ministeriale 279/01.
3. Stabilire che a decorrere dalla data di pubblicazione della presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio i Centri e i Presidi della Rete regionale per le malattie rare di cui all'allegato 1 assicurano l'erogazione, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessario ai fini della diagnosi di malattia rara ereditaria, le indagini genetiche sui familiari degli assistiti cui sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una delle malattie rare incluse nell'allegato 1 al decreto ministeriale n.279/01.
4. Di approvare l'unito allegato 3 (comprensivo dei sub-allegati A-B) quale parte integrante del presente provvedimento, al fine di orientare le strutture interessate operanti all'interno del sistema sanitario regionale ed il cittadino per ottimizzare il percorso diagnostico, terapeutico ed assistenziale.
5. Stabilire che a decorrere dal sessantesimo giorno successivo alla pubblicazione della presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio le Aziende Unità Sanitarie Locali potranno riconoscere il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del succitato decreto ministeriale esclusivamente sulla base della certificazione di malattia rara rilasciata da uno dei presidi della Rete regionale individuato dalla presente deliberazione per la specifica malattia o gruppo di malattie;
6. Stabilire che le Aziende Unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del decreto 279/01 e della presente deliberazione e a garantire la corretta informazione degli utenti;
7. Istituire la Commissione regionale per le malattie rare ~~che~~, organo tecnico-scientifico di consulenza della Giunta regionale con le funzioni di formulare proposte per la pianificazione degli interventi e dei programmi del Servizio Sanitario Regionale in materia di prevenzione, controllo, diagnosi e cura e riabilitazione. Per promuovere l'informazione e la formazione nonché per la verifica periodica del funzionamento della rete regionale per le malattie rare di cui facciano parte l'Assessore alla Sanità o un suo delegato, che la presiede, il Direttore della Direzione Regionale per la Programmazione sanitaria e Tutela della Salute o un suo delegato, Direttore dell'Agenzia di Sanità Pubblica o suo delegato, n. 6 esperti di malattie rare designati dall'Assessore Regionale alla Sanità scelti tra gli operatori del Servizio Sanitario Regionale ed Università, 3 rappresentanti delle Associazioni dei Malati e Associazioni di volontariato.
8. Dare mandato al Direttore della Direzione Regionale per la Programmazione Sanitaria e Tutela della salute di provvedere, entro 30 giorni dalla pubblicazione del presente atto, alla convocazione delle Organizzazioni dei Malati e di Volontariato presenti nella Regione per la individuazione dei tre rappresentanti in seno alla Commissione per le Malattie rare.
9. Pubblicare la presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio

09 DIC. 2003



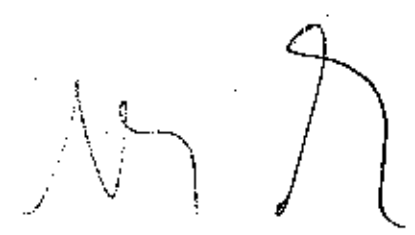
IL PRESIDENTE: F.to Francesco STORACE  
IL SEGRETARIO: F.to Tommaso Nardini

ALLEG. alla DELIB. N. 1324

DEL ..... - 5 DIC. 2003



ALLEGATO N. 1



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

1	<i>RA0010 - HANSEN MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani-
2	<i>RA0020 - WHIPPLE MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani-
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
3	<i>RA0030 - LYME MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani-
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
4	<i>RB0010 - WILMS TUMORE DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Oncologia pediatrica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Oncologia
5	<i>RB0020 - RETINOBLASTOMA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Oncologia pediatrica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Oncologia
6	<i>RB0030 - CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
7	<i>RB0040 - GARDNER SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
8	<i>RB0050 - POLIPOSIS FAMILIARE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
10	<i>RB0010 - NEUROFIBROMATOSI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neuromuscolari
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
11	<i>RC0010 - DEFICIENZA DI ACTH -</i>
Centro	Azienda Uni Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

12	<i>RC0020 - KALLMANN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
13	<i>RC0010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - BARTTER SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
14	<i>RC0010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - CONN SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
15	<i>RC0020 - SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE - IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
16	<i>RC0030 - REIFENSTEIN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
17	<i>RC0030 - POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI - SCHMIDT SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
18	<i>RC0040 - PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Endocrinologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
19	<i>RC0050 - LEPRECAUNISMO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
20	<i>RC0060 - WERNER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
21	<i>RC0070 - DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
22	<i>RC0040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - CISTINOSI</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Nefrologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituto Psicotrapici Dipartimenti di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
23	<i>RC0040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - HARTNUP MALATTIA DI</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituto Psicotrapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

24	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALBINISMO.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
25	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALCAPTONURIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
26	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERVALINEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
27	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
28	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - OMOCISTINURIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Nefrologia
29	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
30	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERISTIDINEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
31	<b>RCC040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

32	<b>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALANINEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologie metaboliche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
33	<b>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IMINOACIDEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologie metaboliche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
34	<b>RCG050 - DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA - CITRULLINEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologie metaboliche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
35	<b>RCG050 - DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA - IPERAMMONIEMIA EREDITARIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
36	<b>RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI - GLICOGENOSI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
37	<b>RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI - GALATTOSEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
38	<b>RCG660 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI - FRUTTOSEMIA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
39	<b>RCG660 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI - MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
40	<b>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIIa.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
41	<b>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

42	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
43	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPOBETALIPOPROTEINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
44	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - ABETALIPOPROTEINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
45	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - TANGIER MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
46	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
47	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
48	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
49	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
50	<i>RC0089 - LIPODISTROFIA TOTALE -.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
51	<i>RCG089 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - FABRY MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
52	<i>RCG089 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - GAUCHER MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biochimologia Cellulare-Sezione Ematologia - Reparto Pediatrico
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
53	<i>RCG089 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - NIEMANN PICK MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

54	<i>RCG090 - MUCOLIPIDOSI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
55	<i>RC0090 - DERCUM MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
56	<i>RC0105 - FARBER MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia
57	<i>RC0110 - CRIOGLOBULINEMIA MISTA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Medicina clinica-Divisione VI di Clinica medica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna
58	<i>RC0120 - ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
59	<i>RC0330 - ATRANSFERRINEMIA CONGENITA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
60	<i>RC0140 - WALDMANN MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
61	<i>RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - EMOCROMATOSI EREDITARIA.</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliano-Centro per le Portirie
62	<i>RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA.</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliano-Centro per le Portirie
63	<i>RC0150 - WILSON MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
64	<i>RC0160 - IPOFOSFATASIA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
65	<i>RC0170 - RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

66	<i>RCG110 - PORFIRIE -</i>
Centro	Istituti Fisiopatologici Ospitalari di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
67	<i>RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - LESCH-NYHAN MALATTIA DI</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
68	<i>RCG130 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - XANTINURIA</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operative di Patologia metabolica
69	<i>RCG150 - AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI -</i>
Centro	Azienda Osp. Viterbo-Ospedale di Montefiascone-Unità operativa di Ematologia
70	<i>RCG180 - CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
71	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - HUNTER SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
72	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - HURLER SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
73	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
74	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - MORQUIO MALATTIA DI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operative di Patologia metabolica
75	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SANFILIPPO SINDROME DI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

76	<b>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SCHEIEF SINDROME DI.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
77	<b>RCG190 - ANGIOEDEMA EREDITARIO -.</b>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Servizio di Allergologia e immunologia clinica
78	<b>RCG200 - CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA -.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UD Gastroenterologia-
79	<b>RCG150 - ISTIOCITOSI CRONICHE - ISTIOCITOSI K.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Diplo. Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia - Reparto Pediatrico
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
80	<b>RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - AGAMMAGLOBULINEMIA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica
81	<b>RCG166 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - DI GEORGE SINDROME DI.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e immunologia clinica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
82	<b>RCG168 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - NEZELOF SINDROME DI.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica
83	<b>RCG210 - BEHÇET MALATTIA DI -.</b>
Centro	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Diplo. di Scienze Oftalmologiche-Servizio di Immunoviropologia oculare
84	<b>RCG216 - ANEMIE EREDITARIE - SPEROICITOSI EREDITARIA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Fondazione ex CNIS-
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Ematologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UD di Ematologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

**85 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - FAVISMO.**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
- Presidio Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Ematologia
- Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**85 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - TALASSEMIE.**

Presidio  
Centro

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia *OE*
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Ematologia *OE*

**87 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI.**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Ematologia
- Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**88 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI.**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
- Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**89 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - FANCONI ANEMIA DI.**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
- Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**90 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - ANEMIE SIDEROBLASTICHE.**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
- Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-ex CNIS-
- Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**91 RD0010 - SINDROME EMOLITICO UREMICA .**

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
- Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Ematologia

**92 RD0020 - EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA .**

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

93  RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA A.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-

94  RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA B.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

95  RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-

96  RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - VON WILLEBRAND MALATTIA DI.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-

97  RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI.

Centro Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Ematologia

98  RDG030 - PORPORA DI HENNOCH-SCHONLEIN RICORRENTE . .

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica

99  RDG030 - PLASTRINOPATIE EREDITARIE - BERNARD SOULIER SINDROME DI.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

100  RDG030 - PLASTRINOPATIE EREDITARIE - STORAGE POOL DEFICIENCY.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

101  RDG030 - PLASTRINOPATIE EREDITARIE - TROMBOASTENIA.

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche

Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia

Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

102	<b>RD0040 - TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE - IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
103	<b>RD0040 - NEUTROPENIA CICLICA -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
104	<b>RD0050 - MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
105	<b>RD0060 - CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
106	<b>RFG010 - LEUCODISTROFIE - ALEXANDER MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
107	<b>RFG010 - LEUCODISTROFIE - CANAVAN MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
108	<b>RFG010 - LEUCODISTROFIE - KRABBE MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
109	<b>RFG010 - LEUCODISTROFIE - LEUCODISTROFIA METACROMATICA.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
110	<b>RFG010 - LEUCODISTROFIE - PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

111	<b>RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - BATTEN MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UC Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
112	<b>RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - Kufs MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UC Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
113	<b>RFG030 - GANGLIOSIDOSI - .</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
114	<b>RF0010 - ALPERS MALATTIA DI - .</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
115	<b>RF0020 - KEARNS-SAYRE SINDROME DI - .</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
116	<b>RF0030 - LEIGH MALATTIA DI - .</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
117	<b>RF0040 - RETT SINDROME DI - .</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
118	<b>RF0050 - ATROFIA DENTATO RUBRO-PALLIDOLUSIANA - .</b>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlenni-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
119	<b>RF0060 - EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA - .</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

120	<b>RF0070 - MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
121	<b>RF0080 - COREA DI HUNTINGTON -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlani-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
122	<b>RF0090 - DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA -</b>
Centro	Azienda Usi Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
123	<b>RF0040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA DI FRIEDREICH</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
124	<b>RF0040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
125	<b>RF0040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
126	<b>RF0040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
127	<b>RF0040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

### 128 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HUNTER.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 129 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 130 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA PERIODICA.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 131 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 132 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA FRIEDREICH-LIKE.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 133 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA TELEANGECTASICA.

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UD Medicina molecolare  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

### 134 RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI.

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia  
Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

135	<i>RF0058 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - Kugelberg-Weilander malattia di.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
136	<i>RF0059 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - KENNEDY MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda ospedaliera San Giustino - Forlivesi-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
137	<i>RF0100 - SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
138	<i>RF0110 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
139	<i>RF0120 - ADRENOLEUCODISTROFIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
140	<i>RF0130 - LENNOX GASTAUT SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
141	<i>RF0140 - WEST SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
142	<i>RF0150 - NARCOLESSIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Unità di Medicina del Sonno
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
143	<i>RF0160 - MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**

144	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
145	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
146	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - CHARGOT MARIE TOOTH MALATTIA DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
147	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA TOMACULARE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
148	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
149	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - REFSUM MALATTIA DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
150	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
151	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
152	RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - ROUSSY-LEVY SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
153	RFG170 - STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
154	RFG180 - POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

155	<i>RFG190 - EATON-LAMBERT SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
156	<i>RFG976 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA CENTRAL CORE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
157	<i>RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA CENTRONUCLEARE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
158	<i>RFG079 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA DESMIN STORAGE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
159	<i>RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA NEMALINICA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
160	<i>RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - BECKER DISTROFIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
161	<i>RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Paronini-Dip.to di Neuroscienze-Unita operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
162	<i>RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DUCHENNE DISTROFIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
163	<i>RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - ERB DISTROFIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

154	<b>RFG089 - DISTROFIE MUSCOLARI - LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-LO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie generico-metaboliche
165	<b>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - STEINERT MALATTIA DI.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epigeniologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanni-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-LO Medicina molecolare
166	<b>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - THOMSEN MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-LO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
167	<b>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - VON EULENBURG MALATTIA DI.</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-LO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
168	<b>RFG100 - PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE -.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
169	<b>RFG200 - VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE -.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
170	<b>RFG210 - EALES MALATTIA DI -.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
171	<b>RFG220 - BEHR SINDROME DI -.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
172	<b>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITREO RETINICA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
173	<b>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PIGMENTOSA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

174	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PUNCTATA ALBESCENS.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
175	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA DEI CONI.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
176	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - STARGARDT MALATTIA DI.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
177	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - AMMIROSI CONGENITA DI LEBER.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
178	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
179	RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA IALINA DELLA RETINA.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
180	RFG120 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
181	RF0230 - CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
182	RF0249 - ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
183	RF0250 - EMERALOPIA CONGENITA -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
184	RF0269 - UGUCHI SINDROME DI -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
185	RF0270 - COGAN SINDROME DI -.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
186	RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE NODULARE.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
187	RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE.
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

188	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - MEESMANN DISTROFIA DI.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
189	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - COGAN DISTROFIA DI.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
190	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE GRANULARE.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
191	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
192	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE MACULARE.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
193	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
194	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - CORNEA GUTTATA.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
195	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
196	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
197	RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
198	RF0280 - CHERATOCONO -.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
199	RF0290 - CONGIUNTIVITE LIGNEA -.	Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
200	RF0300 - ATROFIA OTTICA DI LEBER -.	Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
		Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari.

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

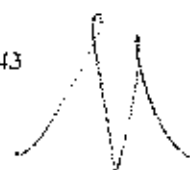
201	<b>RG0010 - ENDOCARDITE REUMATICA -</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Centro Pediatria reumatologica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Complesso integrato Columbus-Clinica reumatologica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e immunologia clinica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Istituto di Reumatologia
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Dipartimento di Medicina Interna
202	<b>RG0020 - POLIANGIITE MICROSCOPICA -</b>
Centro	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
203	<b>RG0030 - POLIARTERITE NODOSA -</b>
Centro	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
204	<b>RG0040 - KAWASAKI SINDROME DI -</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
205	<b>RG0050 - CHURG-STRAUSS SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
206	<b>RG0060 - GOODPASTURE SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e immunologia clinica
207	<b>RG0070 - GRANULOMATOSI DI WEGENER -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e immunologia clinica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
208	<b>RG0080 - ARTERITE A CELLULE GIGANTI -</b>
Centro	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
209	<b>RG0090 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA- SINDROME EMOLITICO UREMICA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
210	<b>RG0100 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA.</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

211	<i>RG0070 - TAKAYASU MALATTIA DI -</i>
Centro	Azienda Usi Riuti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
212	<i>RG0100 - TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
213	<i>RG0110 - BUDD-CHIARI SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
214	<i>RI0010 - ACALASIA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
Presidio	Azienda Usi Riuti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Gastroenterologia
215	<i>RI0020 - GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
216	<i>RI0030 - GASTROENTERITE EOSINOFILA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
217	<i>RI0040 - SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
218	<i>RI0050 - COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
219	<i>RI0060 - SPRUE CELIACA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Gastroenterologia pediatrica
Presidio	Azienda Usi Riuti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda Usi Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda Usi Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Nutrizione clinica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

220	<i>RL0070 - MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UIO Gastroenterologia-
221	<i>RL0080 - LINFANGECTASIA INTESTINALE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UIO Gastroenterologia-
222	<i>RL0010 - DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
223	<i>RL0020 - FIBROSI RETROPERITONEALE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
224	<i>RL0030 - CISTITE INTERSTIZIALE -</i>
Centro	Azienda Usi Riarsi-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Ostetricia e Ginecologia
225	<i>RL0010 - ERITROCIERATOLISI HIEMALIS -</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
225	<i>RL0020 - DERMATITE ERPETIFORME -</i>
Centro	Istituti Fisioterapie Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
227	<i>RL0030 - PEMFIGO -</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
228	<i>RL0040 - PEMFIGOIDE BOLLOSO -</i>
Centro	Istituti Fisioterapie Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
229	<i>RL0050 - PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE -</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
230	<i>RL0060 - LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS -</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

### 231 RM0010 - DERMATOMIOSITE -

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari -  
 Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia  
 Presidio Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica Dermatologica  
 Presidio Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

### 232 RM0020 - POLIMIOSITE -

- Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari -  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna -  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia  
 Presidio Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

### 233 RM0030 - CONNETTIVITE MISTA -

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna -  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Medicina clinica -  
 Presidio Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica  
 Presidio Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

### 234 RM0040 - CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE -

- Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Medicina clinica -  
 Presidio Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

### 235 RM0040 - FASCITE EOSINOFILA -

- Centro Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari -  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia

### 236 RM0050 - FASCITE DIFFUSA -

- Centro Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia

### 237 RM0060 - POLICONDRIITE -

- Centro Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

238	<i>RN0015 - ARNOLD-CHIARI SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UD Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
239	<i>RN0029 - MICROCEFALIA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
240	<i>RN0030 - AGENESIA CEREBELLARE -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UD Medicina molecolare
241	<i>RN0040 - JOUBERT SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-UD Medicina molecolare
242	<i>RN0050 - LISSENCEFALIA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Neurologia pediatrica
243	<i>RN0060 - OLOPROSENCEFALIA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
244	<i>RN0070 - CHIRAY FOIX SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
245	<i>RN0080 - DISAUTONOMIA FAMILIARE -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
246	<i>RN0096 - AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Policlinico-Unità operativa di Oculistica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
247	<i>RN0100 - PETER ANOMALIA DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
248	<i>RN0110 - ANIRIDIA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
249	<i>RN0120 - COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

250	<i>RN0130 - MORNING GLORY ANOMALIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oftalmologia
251	<i>RN0140 - PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE -</i>
Centro	Azienda Policlinica Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
252	<i>RN0150 - BLUE RUBBER BLEB NEVUS -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operative di Dermatologia
253	<i>RN0160 - ATRESIA ESOPAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOPAGEA -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
254	<i>RN0170 - ATRESIA DEL DIGIUNO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
255	<i>RN0180 - ATRESIA O STENOSI DUODENALE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
256	<i>RN0190 - ANO IMPERFORATO -</i>
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
257	<i>RN0200 - HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI -</i>
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UD Gastroenterologia
Presidio	Azienda Policlinica Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
258	<i>RN0210 - ATRESIA BILLIARE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
259	<i>RN0220 - CAROLI MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia
260	<i>RN0240 - ERMAFRODITISMO VERO -</i>
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
261	<i>RNG010 - PSEUDOERMAFRODITISMI -</i>
Centro	Azienda Osp. Roma C-Ospedale S. Eugenia-Unità operativa di Endocrinologia
264	<i>RNG020 - ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE -</i>
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
265	<i>RN9260 - FOCOMELIA -</i>
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

266	RN0270 - DEFORMITA' DI SPRENGEL -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
267	RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - APERT SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
268	RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - GUGOMAN SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
269	RN0280 - ACRODISOSTOSI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
270	RN0290 - CAMPTODATTILIA FAMILIARE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
271	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - C SINDROME
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
272	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
273	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - CROUZON MALATTIA DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
274	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
275	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA FRONTO-FACCIO-NASALE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
276	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA MAXILLONASALE
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
277	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
278	RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - PIERRE ROBIN SINDROME DI
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

279	<i>RNG049 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCE - TREACHER COLLINS SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
280	<i>RNG050 - SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
281	<i>RNG0310 - KLIPPEL-FEIL SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
282	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ACONDROGENESI</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
283	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ACONDROPLASIA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palladio-Unità operativa di Pediatria
284	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA EPIFISARIA BILATERALE</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
285	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISTROFIA TORACICA ASPISSANTE</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
286	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ESOSTOSI MULTIPLA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
287	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - KNIEST DISPLASIA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
288	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - SINDROME CAMPTOMELICA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
289	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palladio-Unità operativa di Ortopedia
290	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOGENESI IMPERFETTA</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

291	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOPETROSI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
292	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA FIBROSA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
293	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
294	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
295	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - FAIRBANK MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
296	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
297	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISCONDROSTEOSI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Patologia-Unità operativa di Ortopedia
298	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
299	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ENGELMANN MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
300	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
301	<i>RN0339 - GASTROSCHISI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
302	<i>RN0310 - EHLERS-DANLOS SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Dermatologia
303	<i>RN0340 - ADAMS-OLIVER SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

304	RN0358 - COFFIN-LOWRY SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
305	RN0369 - COFFIN-SIRIS SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
306	RN0378 - DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
307	RN0380 - FILIPPI SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
308	RN0390 - GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDACTILIA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
309	RN0400 - JACKSON-WEISS SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
310	*RN0410 - JARCHO-LEVIN SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
311	RN0420 - PALLISTER-W SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
312	RN0438 - POLAND SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
313	RN0440 - SEQUENZA SIRENOMELICA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
314	RN0450 - SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
315	RN0460 - SINDROME FEMORO-FACCIALE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
316	RN0476 - SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
317	RN0480 - SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

318 RY0499 - WEAVER SINDROME DI -

Centro Azienda ospedaliera San Carlo - Forlanini - Unità di Reumatologia

319 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI CONGENITA

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

320 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

321 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

322 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI TIPO HARLEQUIN

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

323 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI X-LINKED

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

324 RRG070 - ITTIOSI CONGENITE - NETHERTON SINDROME DI

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

Presidio Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

325 RN0500 - CUTIS LAXA -

Centro Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

326 RN0510 - INCONTINENTIA PIGMENTI -

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

327 RN0510 - XERODERMA PIGMENTOSO -

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

328 RN0510 - CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA -

Centro Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

329	<i>RN0549 - CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
330	<i>RN0550 - DARIER MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
331	<i>RN0560 - DISCHERATOSI CONGENITA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
332	<i>RN0570 - EPIDERMOLISI BOLLOSA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
333	<i>RN0580 - ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
334	<i>RN0590 - ERITROCHERATODERMIA VARIABILE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
335	<i>RN0600 - IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
336	<i>RN0610 - IPOPLASIA FOCALE DERMICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
337	<i>RN0620 - PACIJDERMOPERIOSTOSI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
338	<i>RN0630 - PSEUDOXANTOMA ELASTICO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
339	<i>RN0640 - APLASIA CONGENITA DELLA CUTE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
340	<i>RN0650 - PARRY-ROMBERG SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
341	<i>RN0660 - DOWNS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

342	<i>RN0670 - CRI DU CHAT MALATTIA DEL -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
343	<i>RN0680 - TURNER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Endocrinologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di endocrinologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
344	<i>RN0690 - KLINEFELTER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
345	<i>RN0700 - WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
346	<i>RN0710 - MELAS SINDROME -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
347	<i>RN0720 - MERRF SINDROME -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologie metaboliche
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
348	<i>RN0730 - SJJORT SINDROME -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
349	<i>RN0880 - SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA -</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlani-Unità di Reumatologia
350	<i>RN0890 - SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA -</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlani-Unità di Reumatologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

351	<b>RN0740 - IVENMARK SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
352	<b>RN0750 - SCLEROSI TUBEROSA -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
353	<b>RN0760 - PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
354	<b>RN0770 - STURGE-WEBER SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Patidolo-Unità operativa di Oculistica
355	<b>RN0780 - VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
356	<b>RN0790 - KARSKOG SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
357	<b>RN0800 - ANTLEY-BIXLER SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
358	<b>RN0810 - BALLER-GEROLD SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
359	<b>RN0820 - BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI -</b>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
360	<b>RN0830 - BLOOM SINDROME DI -</b>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica



## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

361	RN0810 - BORJESON SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
362	RN0850 - CHARGE ASSOCIAZIONE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
363	RN0860 - DE MORSIER SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
364	RN0870 - DUBOWITZ SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
365	RN0880 - EEC SINDROME -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
366	RN0890 - FREEMAN-SHELDON SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
367	RN0900 - FRYNS SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
368	RN0910 - GOLDENHAR SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
369	RN0920 - HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
370	RN0930 - HOLT-GRAM SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
371	RN0940 - KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
372	RN0950 - KARTAGENER SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
373	RN0960 - MAFFUCCI SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

374	<i>RN0978 - MARSHALL SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
375	<i>RN0986 - MECKEL SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
375	<i>RN0990 - MOEBIUS SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
377	<i>RN1000 - NAGER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
378	<i>RN1010 - NOONAN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
379	<i>RN1020 - OPITZ SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
380	<i>RN1030 - PALLISTER-HALL SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
381	<i>RN1040 - PFEIFFER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
382	<i>RN1050 - RIEGER SINDROME -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
383	<i>RN1060 - ROBERTS SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
384	<i>RN1070 - ROBINOW SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
385	<i>RN1080 - RUSSELL-SILVER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Ortopedia

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**

386	RN1090 - SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
387	RN1100 - SECKEL SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
388	RN1110 - SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
389	RN1120 - SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
390	RN1130 - SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
391	RN1140 - SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
392	RN1150 - SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
393	RN1160 - SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
394	RN1170 - SINDROME PROTEO -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinica Umberto I-Dipartimento di Malattie infettive e veneree-Centro malattie neurocutanee
395	RN1180 - SINDROME TRICO-RINO-FALANEA -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
396	RN1190 - SINDROME UNGHIA-ROTULA -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
397	RN1200 - SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO I SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Finica operativa di Patologia metabolica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
398	RN1210 - SMITH-MAGENIS SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinica Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

399	<i>RN1229 - STICKLER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
400	<i>RN1230 - SUMMIT SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
401	<i>RN1240 - TOWNES-BROCKS SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Pediatr-Unità operativa di Oculistica
402	<i>RN1250 - VACTERL ASSOCIAZIONE -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
403	<i>RN1260 - WILDERVANCK SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
404	<i>RN1270 - WILLIAMS SINDROME DI -</i>
Centro*	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Pediatr-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
405	<i>RN1280 - WINCHESTER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
406	<i>RN1290 - WOLFRAM SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
407	<i>RN1300 - ANGELMAN SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Pediatr-Unità operativa di Oculistica
408	<i>RN1310 - PRADER-WILLI SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Uni Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Pediatr-Unità operativa di Pediatr
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
409	<i>RN1320 - MARFAN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Pediatr-Unità operativa di Pediatr
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

410	RN1330 - SINDROME DA X FRAGILE -
Centro	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
411	RN1340 - AASE-SMITH SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
412	RN1350 - ALAGILLE SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
413	RN1360 - ALPORT SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
414	RN1370 - ALSTROM SINDROME DI -
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
415	RNG100 - ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE -
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
416	RN1380 - BARDET-BIEDL SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Paleocro-Unità operativa di Oculistica
417	RN1390 - CARPENTER SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
418	RN1400 - COCKAYNE SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
419	RN1410 - CORNELIA DE LANGE SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile -
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
420	RN1420 - DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
421	RN1430 - DENYS-DRASH SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncematologia pediatrica
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

422	<b>RN1410 - DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE -</b>
	Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
423	<b>RN1450 - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
424	<b>RN1460 - FRASER SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
425	<b>RN1470 - HAY-WELLS SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
426	<b>RN1480 - IPOMELANOSI DI ITO -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
	Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
	Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Dermatologia
427	<b>RN1490 - ISAACS SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
	Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
428	<b>RN1500 - KID SINDROME -</b>
	Centro Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
429	<b>RN1510 - KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
	Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
	Presidio Azienda Uni Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
430	<b>RN1520 - LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
	Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
431	<b>RN1530 - LEOPARD SINDROME -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
	Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
432	<b>RN1540 - LEIY-HOLLISTER SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
433	<b>RN1550 - MARSHALL-SMITH SINDROME DI -</b>
	Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

434	<i>RN1566 - NEIL-LAXOVA SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti.
435	<i>RN1570 - NEURO-ACANTOCITOSI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
435	<i>RN1580 - NORRIS MALATTIA DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
437	<i>RN1590 - FALLISTER-KILLIAN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
438	<i>RN1609 - PEARSON SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
439	<i>RN1610 - POEMS SINDROME -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
440	<i>RN1620 - RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
441	<i>RN1639 - SINDROME ACROCALLOSA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
442	<i>RN1640 - SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
443	<i>RN1650 - SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
444	<i>RN1669 - SINDROME DEL NEVO EPIDERMALIS -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
445	<i>RN1670 - SINDROME PTERIGIO MULTIPLO -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
446	<i>RN1680 - SINDROME TRICO-DENTU-OSSEA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

## REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

447	RN1699 - SINDROME TRIMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
448	RN1700 - SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna
449	RN1710 - TAY SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
450	RN1720 - VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI -
Centro	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e uroarticolari
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
451	RN1730 - WAGR SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
452	RN1740 - WALKER-WARBURG SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
453	RN1750 - WEILL-MARCHESANI SINDROME DI -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
454	RN1760 - ZELLWEGER SINDROME DI -
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Polidoro-Unità operativa di Oculistica
455	RP0010 - EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
456	RP0020 - SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
457	RP0030 - SINDROME FETALE DA IDANTOINA -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
458	RP0040 - SINDROME ALCOLICA FETALE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
459	RP0050 - APNEA INFANTILE -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Unità di Medicina del Sonno
460	RP0060 - KERNITTERO -
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti



**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**

451 RP0070 - FIBROSI EPATICA CONGENITA -

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Unità operativa di Gastroenterologia

462 RQ0010 - GERSTMANN SINDROME DI -

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Unità di Medicina del Sonno

Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-



ALLEGATO 2

- 6 RB00390 - CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI -
- 7 RB00440 - GARDNER SINDROME DI -
- 8 RB00950 - POLIPOSI FAMILIARE -
- 9 RB00960 - LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI -
- 11 RC00110 - DEFICIENZA DI ACTH -
- 13 RCG010 - IPERALDOSI ERONISMI PRIMITIVI - BARTTER SINDROME DI
- 14 RCG010 - IPERALDOSI ERONISMI PRIMITIVI - CONN SINDROME DI
- 16 RC00030 - REIFENSTEIN SINDROME DI -
- 17 RCG030 - POLIENDOCRINOPATIE AUTOMIUNI - SCHMIDT SINDROME DI
- 19 RC00050 - LEPRECAUNISMO -
- 21 RC00070 - DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO -
- 23 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - HARTNUP MALATTIA DI
- 25 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALCAPTONURIA
- 26 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERVALINEMIA
- 27 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
- 29 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - SINDROME DA MALASSORRIMENTO DI METIONINA
- 30 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERISTIDINEMIA
- 31 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE
- 32 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALANINEMIA
- 33 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IMANOACIDEMIA
- 39 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL CARBOIDRATI - MALASSORRIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTIOSIO
- 45 RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - TANGHER MALATTIA DI
- 48 RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - XANTOMATOSI CEREBROTEINDINEA
- 50 RC00090 - LIPODISTROFIA TOTALE -
- 51 RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - FABRY MALATTIA DI
- 54 RCG090 - MUCOLIPIDOSI -
- 55 RC00090 - DERCIUM MALATTIA DI -
- 56 RC0100 - FARBER MALATTIA DI -
- 58 RC0120 - ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA -
- 59 RCD130 - ATTANSFERINEMIA CONGENITA -
- 60 RCD140 - WALDMANN MALATTIA DI -
- 61 RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - EMOCROMATOSI EREDITARIA
- 63 RC0150 - WILSON MALATTIA DI -
- 65 RCG170 - RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE -
- 66 RCG110 - PORFIRIE -
- 68 RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - XANTINURIA
- 70 RCD180 - CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI -
- 78 RCD200 - CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA -
- 92 RD0020 - EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA -
- 106 RFG010 - LEUCODIS/TROFIE - ALEXANDER MALATTIA DI
- 110 RFG010 - LEUCODISTROFIE - PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI
- 111 RFG020 - CERODO-LIPOFUSCINOSI - GATTEN MALATTIA DI
- 112 RFG020 - CERODO-LIPOFUSCINOSI - KUFFS MALATTIA DI
- 114 RFD010 - ALPERS MALATTIA DI -
- 117 HFD040 - RETT SINDROME DI -
- 126 RFG040 - MALATTIE SPINDOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA



127 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE.  
128 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES.  
129 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DISSIMERGIA CEREBELLARE MIOTONICA DI HUNT.  
130 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA PERIODICA.  
131 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI.  
132 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA FRIEDREICH-LIKE.  
133 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA TELEANGECTASICA.  
138 RFD010 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA -  
143 RFD060 - MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI -  
153 RFD070 - STEELE-RICHARDSON-OLSEWISKI SINDROME DI -  
169 RFD200 - VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE -  
170 RFD210 - EALES MALATTIA DI -  
171 RFD220 - BEHR SINDROME DI -  
172 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITREO RETINICA.  
174 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PUNCIATA ALBESCENS.  
175 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA DEI CONI.  
176 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - STARGARDT MALATTIA DI.  
177 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - AMAUROSI CONGENITA DI LEBER.  
178 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST.  
179 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA MALINA DELLA RETINA.  
180 RFG120 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE -  
181 RFD230 - CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH -  
182 RFD240 - ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE -  
183 RFD250 - EMERALOPIA CONGENITA -  
184 RFD260 - OGUCHI SINDROME DI -  
185 RFD270 - COGAN SINDROME DI -  
186 RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE NODULARE.  
187 RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE.  
188 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - MEESMANN DISTROFIA DI.  
189 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - COGAN DISTROFIA DI.  
190 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE GRANULARE.  
191 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE.  
192 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE MACULARE.  
193 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA.  
194 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - CORNEA GUTTATA.  
195 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA.  
196 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI.  
197 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA.  
198 RFD280 - CHERATOCOMO -  
199 RFD290 - CONGIUNTIVITE UGNEA -  
201 RGD010 - ENDOCARDITE REUMATICA -  
202 RGD020 - POLIANGIITE MICROSCOPICA -  
203 RGD030 - POLIARTERITE NODOSA -  
204 RGD040 - KAWASAKI SINDROME DI -  
205 RGD050 - CHURG-STRAUSS SINDROME DI -  
206 RGD060 - GOODPASTURE SINDROME DI -  
207 RGD070 - GRANULOMATOSI DI WEGENER -

208 RG0080 - ARTERITE A CELLULE GIGANTI -  
 211 RG0090 - TAKAYASU MALATTIA DI -  
 212 RG0100 - TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA -  
 222 RJ0010 - DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO -  
 225 RL0010 - ERITROCHERATOISI HIEMALIS -  
 244 RN0070 - CHIRAY FOIX SINDROME DI -  
 245 RN0080 - DISAUTONOMIA PUPILLARE -  
 251 RN0140 - PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE -  
 252 RN0150 - BLUE RUBBER BLEB NEVUS -  
 253 RN0160 - ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA -  
 254 RN0170 - ATRESIA DEL DIGIUNO -  
 255 RN0180 - ATRESIA O STENOSI DUODENALE -  
 256 RN0190 - ANO IMPERFORATO -  
 257 RN0200 - HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI -  
 258 RN0210 - ATRESIA BILIARE -  
 259 RN0220 - CAROLI MALATTIA DI -  
 260 RN0230 - MALATTIA DEL SEGATO POLICISTICO -  
 261 RN0240 - ERMAFRODITISMO VERO -  
 263 RN0250 - RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA -  
 265 RN0260 - FOCOMELIA -  
 268 RN0270 - DEFORMITA' DI SPRENGEL -  
 269 RN0280 - AGROCEFALOSINDATTILIA - GOODMAN SINDROME DI -  
 282 RN0300 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ACONDROGENESI -  
 284 RN0300 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA EPIFISARIA EMINELICA -  
 285 RN0300 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE -  
 287 RN0300 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - KNIEST DISPLASIA -  
 288 RN0300 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - SINDROME CAMPTOMELICA -  
 292 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA FIBROSA -  
 294 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA -  
 295 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - FAIRBANK MALATTIA DI -  
 296 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - CONRAD-HUNERMANN SINDROME DI -  
 298 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA -  
 299 RN0300 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ENGELMANN MALATTIA DI -  
 304 RN0350 - COFFIN-LOWRY SINDROME DI -  
 306 RN0370 - DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI -  
 307 RN0380 - FILIPPI SINDROME DI -  
 308 RN0390 - GREIG SINDROME DI - CEPHALOPOLISINDATTILIA -  
 309 RN0400 - JACKSON-WEISS SINDROME DI -  
 310 RN0410 - JARCHO-LEVIN SINDROME DI -  
 311 RN0420 - PALLISTER-W SINDROME DI -  
 313 RN0440 - SEQUENZA SIRENOMELICA -  
 315 RN0480 - SINDROME FEMORO-FACCIALE -  
 316 RN0470 - SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE -  
 318 RN0490 - WEAVER SINDROME DI -  
 325 RN0500 - CUTIS LAXA -  
 328 RN0530 - CIERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA -  
 329 RN0540 - CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA -

333 RN0580 - ERITROCLILERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA -  
 334 RN0590 - ERITROCHERATODERMIA VARIABILE -  
 336 RN0610 - IPOPLASIA FOCALE DERMICA -  
 337 RN0620 - PACILIDERMOPETOSI -  
 338 RN0630 - PSEUDOXANTOMA ELASTICO -  
 340 RN0650 - PARRY-ROMBERG SINDROME DI -  
 340 RN0730 - SHORT SINDROME -  
 340 RN0800 - SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA -  
 340 RN0900 - SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA -  
 351 RN0740 - IVEIMARK SINDROME DI -  
 357 RN0800 - ANTLEY-BIXLER SINDROME DI -  
 361 RN0810 - BORJESSON SINDROME DI -  
 363 RN0880 - DE MORSIER SINDROME DI -  
 366 RN0890 - FREEMAN-SHELDON SINDROME DI -  
 367 RN0900 - FRYNS SINDROME DI -  
 369 RN0920 - HERMANSKY-JUDLAK SINDROME DI -  
 372 RN0850 - KARTAGENER SINDROME DI -  
 373 RN0860 - MAFFUCCI SINDROME DI -  
 375 RN0980 - MECKEL SINDROME DI -  
 382 RN1050 - RIEGER SINDROME -  
 383 RN1060 - ROBERTS SINDROME DI -  
 386 RN1090 - SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI -  
 388 RN1110 - SEQUENZA DA IPOINESIA FETALE -  
 390 RN1130 - SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE -  
 391 RN1140 - SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE -  
 393 RN1160 - SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA -  
 395 RN1180 - SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA -  
 396 RN1190 - SINDROME UNGHIA-ROTULA -  
 398 RN1210 - SMITH-MAGENIS SINDROME DI -  
 400 RN1230 - SUMMIT SINDROME DI -  
 402 RN1250 - VACTERL ASSOCIAZIONE -  
 405 RN1280 - WINCHESTER SINDROME DI -  
 406 RN1290 - WOLFRAM SINDROME DI -  
 410 RN1330 - SINDROME DA X FRAGILE -  
 411 RN1340 - AASE-SMITH SINDROME DI -  
 415 RN1300 - ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE -  
 420 RN1420 - DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI -  
 421 RN1430 - DENYS-DRASH SINDROME DI -  
 424 RN1460 - FRASER SINDROME DI -  
 425 RN1470 - HAY-WELLS SINDROME DI -  
 432 RN1540 - LEVY-HOLLISTER SINDROME DI -  
 433 RN1550 - MARSHALL-SMITH SINDROME DI -  
 434 RN1560 - NEULAXOVA SINDROME DI -  
 435 RN1570 - NEUROACANTOCITOSI -  
 436 RN1580 - NORRIE MALATTIA DI -  
 438 RN1600 - PEARSON SINDROME DI -  
 439 RN1610 - POEMS SINDROME -

- 441 RN1630 - SINDROME ACHOCALLOSA - -
- 442 RN1640 - SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA -
- 443 RN1650 - SINDROME DEL NEVO D'IPLASTICO -
- 444 RN1660 - SINDROME DEL NEVO EPIDERMIALE -
- 445 RN1670 - SINDROME PTERIGIO MULTIPLO -
- 446 RN1680 - SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA -
- 447 RN1699 - SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO -
- 448 RN1700 - SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI -
- 450 RN1720 - VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI -
- 451 RN1730 - WAGR SINDROME DI -
- 452 RN1740 - WALKER-WARBURG SINDROME DI -
- 453 RN1750 - WELLS-MARCHESANI SINDROME DI -
- 454 RN1760 - ZELL WEGER SINDROME DI -
- 456 RP0020 - SINDROME FETALE DA ACIDO VALPRICO -
- 457 RP0030 - SINDROME FETALE DA IDANTOINA -
- 458 RP0040 - SINDROME ALCOLICA FETALE -
- 459 RP0050 - APNEA INFANTILE -
- 460 RP0080 - KERINITTERO -
- 461 RP0070 - FIBROSI EPATICA CONGENITA -
- 462 R00010 - GERSTMANN SINDROME DI -



*[Handwritten signature]*



## La normativa

Il Decreto 18 maggio 2001, n. 279 del Ministero della Sanità "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b) del d.lgs. 29 aprile 1999, n.124, prevede l'istituzione di una rete nazionale per le malattie rare mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi ed alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione.

La rete è costituita da presidi accreditati appositamente individuati dalla regione quali strutture abilitate ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare. Tra questi sono individuati i Centri di Riferimento regionali, di cui all'art. 1, cui sono affidati le attività di sorveglianza ed il flusso delle informazioni ed il coordinamento dei presidi secondo metodologie condivise.

La sorveglianza è centralizzata attraverso l'istituzione del Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio.

Ai fini dell'esenzione, il Regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare (all. 1 al DM 279/01) per le quali è prevista l'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni sanitarie. Ai sensi dell'art. 4 del Regolamento sono esentate le prestazioni effettuate presso i presidi della rete per l'accertamento delle malattie individuate dal decreto stesso. Inoltre, per i soggetti riconosciuti affetti da malattie rare è prevista l'esenzione per tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia e per la prevenzione di ulteriori aggravamenti (artt. 5 e 6).

## La rete delle malattie rare della Regione

La rete è costituita dai pazienti e dai loro familiari, dai Presidi e dai Centri di Riferimento, dai medici di medicina generale ed dai pediatri di libera scelta, dalle Associazioni dei pazienti e di volontariato.

Il flusso dei pazienti è strettamente connesso alla strutturazione della rete e dalle competenze cui assolvono i diversi attori della rete stessa.

L'obiettivo della rete è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantire al paziente un elevato livello di qualità dell'assistenza e tempestività di intervento.

I Presidi e i Centri di Riferimento per le Malattie rare di cui all'All. 1, sono stati individuati in quanto in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per 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 richiedono, quelli per l'emergenza e per la diagnostica genetico molecolare.

Le strutture individuate, oltre ad assicurare al paziente un approccio multidisciplinare (clinico-diagnostico-terapeutico), con la disponibilità di servizi e strutture di supporto (diagnostica e di laboratorio, genetica) per la patologia devono considerare anche le

eventuali implicazioni di carattere psicologico del paziente e dei familiari garantendo, anche sotto questo profilo, un'adeguata assistenza.

## Il percorso del paziente

L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del SSN il sospetto diagnostico di una malattia rara, deve essere indirizzato dallo stesso medico al presidio della rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia. Attesa la particolare natura delle patologie in argomento, è sicuramente lo specialista che opera all'interno di strutture accreditate che può formulare il sospetto di diagnostico, su indicazione del medico di medicina generale o pediatra di libera scelta che sono comunque tenuti a continuare a seguire il paziente.

Lo specialista che opera nel presidio della rete è l'unico che può certificare il diritto all'esenzione del paziente utilizzando il modello A allegato alla presente.

Pertanto, a decorrere dal sessantesimo giorno successivo alla pubblicazione della presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio, le Aziende Unità Sanitarie Locali potranno riconoscere il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del succitato decreto ministeriale esclusivamente sulla base della certificazione di malattia rara rilasciata da uno dei presidi della Rete regionale individuato dalla presente deliberazione per la specifica malattia o gruppo di malattie.

Alla luce di quanto previsto dal presente provvedimento, ~~decade~~ il regime transitorio previsto per le malattie rare dalla circolare della Direzione regionale SSR Area 10K1.3 del 9 agosto 2002, prot. 39319 in particolar in ordine a:

- ✓ scadenza amministrativa di un anno per il rinnovo del riconoscimento delle esenzioni per patologia
- ✓ certificazioni riportanti la diagnosi di malattia rara effettuata dalle strutture già indicate per le malattie croniche ed invalidanti.

La centralizzazione della certificazione sull'esenzione, stabilita dal d.m., non dovrà comportare problemi per il cittadino ed i presidi della rete dovranno attivarsi per facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico terapeutico.

La certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla definizione, il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie cui la stessa afferisce, come definito dall'allegato 1 al d.m. 279/01.

L'attestato di esenzione che dà diritto ad usufruire in tutto il territorio nazionale di prestazioni in esenzione è rilasciato dall'Azienda Unità Sanitaria Locale di residenza dell'assistito avrà le stesse caratteristiche previste per le malattie croniche ed invalidanti, con l'aggiunta del decreto di riferimento e la validità sarà illimitata.

L'attestato riporterà all'interno la dicitura: " l'assistito ha il diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti".

Il Presidio della Rete deve erogare in regime di esenzione dalla partecipazione al costo le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito.

I relativi oneri sono a totale carico della Azienda USL di residenza dell'assistito con sospetto diagnostico di malattia rara.



Il Presidio, a diagnosi accertata, deve provvedere a redigere la certificazione per permettere alla Azienda USL di cmettere la tessera di esenzione.

L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo reca l'indicazione, unicamente in forma codificata dal d.m. della malattia rara rispetto alla quale è riconosciuto il diritto all'esenzione.

Fermi restando i limiti previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni.

La prescrizione delle prestazioni erogabili in regime dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento a protocolli definiti.

Pertanto, una volta attestata l'esenzione, la prescrizione può essere effettuata su ricettario regionale indicando il codice della patologia rara della quale è affetto il paziente.

Tenuto conto della particolarità delle patologie e dei requisiti richiesti dalla normativa in vigore per l'individuazione dei presidi, la rete regionale non può assicurare in maniera omogenea ed uniforme la presenza degli stessi in tutte le Azienda USL della Regione.

Pertanto, è indispensabile strutturare un rapporto tra i presidi, qualificati nella diagnosi e nel trattamento dei pazienti e le altre strutture erogatrici presenti nel territorio per non far gravare sui presidi stessi le indagini diagnostiche che possono essere eseguiti anche in altre strutture.

Il presidio della rete che ha diagnosticato la patologia ed ha quindi in trattamento il paziente deve tenere aggiornata la situazione clinica del paziente, assumendo le informazioni per le indagini svolte presso altre strutture, tramite lo stesso paziente o creando flussi informativi con le vari strutture.

Il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta che ha in carico il paziente deve essere informato dal presidio sull'evoluzione del quadro clinico della patologia

Al presidio della rete è demandato il compito di seguire il paziente nel suo percorso diagnostico terapeutico indipendentemente dai luoghi dove effettua le prestazioni in accordo con il Medico di medicina generale e pediatra di libera scelta.

Inoltre, i presidi della rete debbono collaborare con le associazioni dei pazienti e con le strutture socio-assistenziali per coinvolgerle nella strutturazione del percorso diagnostico-terapeutico per aiutare il paziente ad affrontare nel migliore dei modi la propria malattia non solo sotto il profilo medico, ma anche psicologico e sociale.

ALLEGATO A

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA  
AI FINI DEL RICONOSCIMENTO DEL DIRITTO ALL'ESENZIONE**

(rilasciata dal presidio di rete di cui all'art. 2, comma 2 e art. 5, comma 1,2,3,4 del Decreto Ministero Sanità del 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5 comma 1, lettera b) del Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124", individuato dalla Regione Lazio con Deliberazione di Giunta Regionale, ai sensi e per gli effetti dell'art. 5, comma 4, del DM 279/01)

.....  
(intestazione dell'Ente)

**Si certifica che**

Cognome ..... Nome .....

Data di nascita ...../...../...../ Luogo di nascita .....

Indirizzo .....

N. tessera sanitaria .....

**è affetto dalla seguente patologia**

(Descrivere la patologia come riportato nell'elenco di cui all'Allegato n. 1 del D.M. 279/01)

.....  
**contraddistinta dal seguente codice di esenzione**  
(riportare il Codice di cui all'Allegato n. 1 del D.M. 279/01)

Luogo .....

data.....

**Timbro e firma del Medico**



**ALLEGATO B**

**MALATTIE RARE  
SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI**

Numero tessera sanitaria dell'assistito: \_\_\_\_\_  
Età: \_\_\_\_\_ Sesso  M  F  Provincia: \_\_\_\_\_  
AUSL di appartenenza dell'assistito: \_\_\_\_\_  
Regione: \_\_\_\_\_  
Medico curante: \_\_\_\_\_  
Diagnosi: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
Formulata in data \_\_\_\_\_  
Codice di esenzione \_\_\_\_\_  
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 maggio 2001)  
Medico specialista   
Dr/Prof.: \_\_\_\_\_  
Centro: \_\_\_\_\_  
Programma terapeutico

FARMACO	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento (2) \_\_\_\_\_  
Prima prescrizione  Prosecuzione della cura   
Data \_\_\_\_\_  
Timbro e firma del medico prescrittore (3) \_\_\_\_\_  
Timbro del centro \_\_\_\_\_

(1) Medico di Medicina Generale o Pediatra di libera Scelta  
(2) Non oltre un anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda  
(3) I dati identificati del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempistiche comunicazioni

