

*Luisa Roccaforte*

REPUBBLICA ITALIANA

# BOLLETTINO UFFICIALE DELLA REGIONE LAZIO

PARTE PRIMA - PARTE SECONDA

Roma, 29 gennaio 2005

Si pubblica normalmente il 10, 20 e 30 di ogni mese  
Registrazione Tribunale di Roma n. 504/1986

DIREZIONE REDAZIONE E AMMINISTRAZIONE PRESSO LA PRESIDENZA DELLA GIUNTA REGIONALE - VIA CRISTOFORO COLOMBO, 212 - 00147 ROMA

IL BOLLETTINO UFFICIALE si pubblica a Roma in due distinti fascicoli:

- 1) la Parte I (Atti della Regione) e la Parte II (Atti dello Stato e della U.E.)
- 2) la Parte III (Avvisi e concorsi)

#### Modalità di abbonamento e punti vendita:

L'abbonamento ai fascicoli del Bollettino Ufficiale si effettua secondo le modalità e le condizioni specificate in appendice e mediante versamento dell'importo, esclusivamente sul c/c postale n. 42759001 intestato a Regione Lazio abbonamento annuale o semestrale alla Parte I e II; alla parte III; alle parti I, II e III al Bollettino Ufficiale. Per informazioni rivolgersi alla Regione Lazio - Servizio Promulgazione e Pubblicazione, Tel. 06-51685371 - 06-51685074-5076.

Il Bollettino Ufficiale della Regione Lazio è ora consultabile anche in via telematica tramite Internet accedendo al sito [www.regione.lazio.it](http://www.regione.lazio.it)

Il Bollettino Ufficiale può essere visualizzato e/o stampato sia in forma testuale che grafica.

Gli utenti sono assistiti da un servizio di "help" telefonico (06-85084200).

Da Gennaio 2001 l'accesso alla consultazione del Bollettino in via telematica tramite INTERNET è gratuito al pubblico.

Si rinvia ugualmente all'appendice per le informazioni relative ai punti vendita dei fascicoli del Bollettino Ufficiale.

## Riproduzione anastatica

### PARTE I

#### ATTI DELLA GIUNTA REGIONALE E DEGLI ASSESSORI

##### ◆ DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 7 gennaio 2005, n. 20.

Individuazione della rete regionale dei centri e dei presidi per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Aggiornamento e sostituzione dell'Allegato n. 1 alla deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324

GIUNTA REGIONALE DEL LAZIO

oooooooooooooooooooo

7 GEN. 2005

ESTRATTO DAL PROCESSO VERBALE DELLA SEDUTA DEL \_\_\_\_\_

ADDI' 7 GEN. 2005

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	"
CIOCCHETTI	Luciano	"	SARACENI	Vincenzo Maria	"
FORMISANO	Anna Teresa	"	VERZASCHI	Marco	"
GARGANO	Giulio	"			

ASSISTE IL SEGRETARIO Tommaso NARDINI  
.....OMISSIS

ASSENTI: STORACE - CIOCCHETTI - ROBILOTTA - VERZASCHI -

DELIBERAZIONE N. - 20 -

**OGGETTO:**

Individuazione della rete regionale dei centri e dei presidi per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.  
Aggiornamento e sostituzione dell'Allegato n. 1 alla Deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324.



20 - 7 GEN. 2005

OGGETTO: Individuazione della rete regionale dei centri e dei presidi per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Aggiornamento e sostituzione dell'Allegato n. 1 alla Deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324.

LA GIUNTA REGIONALE



SU PROPOSTA dell'Assessore alla Sanità

VISTO il Regolamento del 6 settembre 2002, n. 1 "Regolamento di organizzazione degli Uffici e dei Servizi della Giunta regionale" e successive modifiche ed integrazioni;

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324 relativa a "Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, n. 279 e della Deliberazione della Giunta regionale del 28 marzo 2002, n. 381";

TENUTO CONTO che sono pervenute all'Assessorato alla Sanità – Direzione Regionale Programmazione Sanitaria e Tutela della Salute – nuove istanze da parte delle Istituzioni sanitarie regionali volte ad ottenere:

- 1) l'inserimento di nuove strutture quali Centri della rete regionale per le malattie rare;
- 2) la parziale modifica di alcune indicazioni relative alle strutture o alle patologie rispetto alle individuazioni contenute nel primo provvedimento di definizione della rete;

RILEVATO che tali richieste di integrazione sono state formulate nel rispetto delle modalità previste dalla Deliberazione regionale n. 381/2002 e vanno quindi accolte mediante il necessario aggiornamento dell'Allegato n. 1 alla Deliberazione di cui in premessa, contenente l'elenco delle strutture sanitarie regionali con l'indicazione delle patologie rare da ciascuna trattate;

RILEVATO inoltre, che la stessa Deliberazione 1324/03 è da considerarsi come un primo provvedimento in materia di malattie rare, da rivedere dopo un primo monitoraggio o con l'emergere di ulteriori bisogni, al fine di migliorare la prevenzione e la cura di tali patologie;

RITENUTO opportuno, ai fini di una migliore e più trasparente lettura dell'attuale provvedimento, riproporre l'intera strutturazione della rete regionale, comprensiva degli aggiornamenti, delle integrazioni e delle modificazioni apportate con l'unito Allegato A che costituisce parte integrante del presente provvedimento;

RITENUTO di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della regione Lazio;

ATTESO che la presente Deliberazione non è soggetta alla procedura di concertazione con le parti sociali;

all'unanimità

20 - 7 GEN. 2005

DELIBERA

per le motivazioni di cui in premessa che si intendono integralmente accolte

La rete regionale dei centri e dei presidi per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare è individuata dall'unito allegato A, che costituisce parte integrante del presente provvedimento e sostituisce il precedente allegato 1 alla Deliberazione della Giunta regionale del 5 dicembre 2003, n. 1324.

La presente deliberazione verrà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio.

Allegato A



"AllegatoA (1).snp"

IL VICE PRESIDENTE: F.to Giorgio SIMEONI  
IL SEGRETARIO: F.to Tommaso Nardini

7 GEN. 2005



M

# ALLEGATO A

Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare

## 01. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

### 1 RA0010 - MALATTIA DI HANSEN

Centro Roma - Istituto nazionale per le malattie infettive Lazzaro Spallanzani

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



### 2 RA0020 - MALATTIA DI WHIPPLE o LIPODISTROFIA INTESTINALE

Centro Roma - Istituto nazionale per le malattie infettive Lazzaro Spallanzani

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

### 3 RA0030 - MALATTIA DI LYME

Centro Roma - Istituto nazionale per le malattie infettive Lazzaro Spallanzani

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

## 02. TUMORI

### 4 RB0010 - TUMORE DI WILMS o NEFROBLASTOMA

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oncologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio speciale di Oncologia pediatrica

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**5**      *RB0020 - RETINOBLASTOMA*

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

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

Presidio    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oncologia

Presidio    Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio speciale di Oncologia pediatrica

---

**6**      *RB0030 - MALATTIA DI CRONKHITE-CANADA*

Centro      Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**7**      *RB0040 - SINDROME DI GARDNER*

Centro      Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**8**      *RB0050 - POLIPOSIS FAMILIARE - .*

Centro      Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri - Istituto Regina Elena - Servizio di Gastroenterologia

Presidio    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**10** *RBG010 - NEUROFIBROMATOSI*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

**03. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari**

**11** *RC0010 - DEFICIENZA DI ACTH*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

**12** *RC0020 - SINDROME DI KALLMANN o IPOGONADISMO CON ANOSMIA*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

**13** *RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - SINDROME DI BARTTER*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna

**14** *RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - SINDROME DI CONN*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**15** RCG020 - SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE - IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA.

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**16** RC0030 - SINDROME DI REIFENSTEIN o SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**17** RCG030 - POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI - SINDROME DI SCHMIDT o POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

---

**18** RC0040 - PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA.

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio speciale di Endocrinologia

---

**19** RC0050 - LEPRECAUNISMO o SINDROME DI DONHOUE.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**20** RC0060 - SINDROME DI WERNER

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

---

**21** RC0070 - DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO o ACRODERMATITE ENTEROPATICA

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**22** RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - CISTINOSI.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**23** RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DI HARTNUP.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**24** RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALBINISMO.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**25** RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALCAPTONURIA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**26** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERVALINEMIA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**27** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**28** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - OMOCISTINURIA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**29** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**30** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERISTIDINEMIA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**31** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**32** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALANINEMIA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**33** *RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IMINOACIDEMIA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**34** *RCG050 - DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA - CITRULLINEMIA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

- 
- 35**     *RCG050 - DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA - IPERAMMONIEMIA EREDITARIA.*
- Centro     Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- 
- 36**     *RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito - GLICOGENOSI.*
- Centro     Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- 
- 37**     *RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito - GALATTOSEMIA.*
- Centro     Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche
- 
- 38**     *RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito - FRUTTOSEMIA.*
- Centro     Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- 
- 39**     *RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito - MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO.*
- Centro     Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio   Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

- 
- 40** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO II a.
- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie
- 
- 41** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie
- 
- 42** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO II b.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie
- 
- 43** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - IPOBETALIPOPROTEINEMIA.
- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie
- 
- 44** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - ABETALIPOPROTEINEMIA o SINDROME DI BASSEN KORNZWEIG.
- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie
- 
- 45** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - MALATTIA DI TANGIER o DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA.
- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**46** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie

---

**47** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Centro per le Dislipidemie

---

**48** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**49** RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. - DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

---

**50** RC0080 - LIPODISTROFIA TOTALE.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**51** RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - MALATTIA DI FABRY.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

---

**52** RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - MALATTIA DI GAUCHER.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**53** RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - MALATTIA DI NIEMANN PICK.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

---

**54** RCG090 - MUCOLIPIDOSI.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**55** RC0090 - MALATTIA DI DERCUM o ADIPOSÌ DOLOROSA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

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

---

**56** RC0100 - FARBER MALATTIA DI FARBER o DEFICIENZA DI CERAMIDASI.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**57** RC0110 - CRIOGLOBULINEMIA MISTA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Medicina clinica - Divisione VI di Clinica medica

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna

---

**58** RC0120 - ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**59** RC0130 - ATRANSFERRINEMIA CONGENITA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

- 
- 60**    *RC0140 - MALATTIA DI WALDMANN.*
- Centro    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- 
- 61**    *RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - EMOCROMATOSI EREDITARIA o EMOCROMATOSI FAMILIARE.*
- Centro    Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata
- Presidio    Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie
- Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica
- 
- 62**    *RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA.*
- Centro    Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata
- Presidio    Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie
- Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica
- 
- 63**    *RC0150 - MALATTIA DI WILSON o DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE.*
- Centro    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio    Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio    Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia
- 
- 64**    *RC0160 - IPOFOSFATASIA o FOSFOETILAMINURIA.*
- Centro    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- 
- 65**    *RC0170 - RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE.*
- Centro    Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**66** RCG110 - PORFIRIE.

Centro Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

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

---

**67** RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - MALATTIA DI LESCH-NYHAN.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**68** RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - XANTINURIA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**69** RCG130 - AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI.

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

Presidio Montefiascone (VT) - Azienda Usi Viterbo - Ospedale di Montefiascone - Unità operativa di Ematologia

---

**70** RC0180 - SINDROME DI CRIGLER-NAJJAR.

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

---

**71** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SINDROME DI HUNTER.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

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

---

**72** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SINDROME DI HURLER.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

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

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**73** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SINDROME DI MAROTEAUX-LAMY.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**74** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - MALATTIA DI MORQUIO.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**75** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SINDROME DI SANFILIPPO.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**76** RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SINDROME DI SCHEIE.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**77** RC0190 - ANGIOEDEMA EREDITARIO o EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO.

- Centro Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Servizio di Allergologia e immunologia clinica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**78**    *RC0200 - CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA.*

Centro    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**79**    *RCG150 - ISTIOCITOSI CRONICHE - ISTIOCITOSI X.*

Centro    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

Presidio    Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

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

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

---

**80**    *RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - AGAMMAGLOBULINEMIA.*

Centro    Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

---

**81**    *RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - SINDROME DI DI GEORGE.*

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

Presidio    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio    Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio    Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

---

**82**    *RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - SINDROME DI NEZELOF.*

Centro    Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

---

**83** *RC0210 - MALATTIA DI BEHÇET.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to di Scienze Oftalmologiche - Servizio di Immunovirologia oculare

---

**04. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI**

---

**84** *RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - SFEROCITOSI EREDITARIA.*

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

---

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

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

**86** *RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - TALASSEMIE.*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa day hospital di Talassemia

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO di Ematologia

Presidio Roma - Fondazione Istituto mediterraneo di Ematologia (IME) - Az. Osp. S.Camillo-Forlanini - Servizio di Ematologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - ex CNTS

---

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

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

Presidio Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa day hospital di Talassemia

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO di Ematologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - ex CNTS

---

**88** *RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - ANEMIA DI BLACKFAN-DIAMOND o ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA.*

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

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO di Ematologia

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - ex CNTS

---

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

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO di Ematologia

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - ex CNTS

---

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

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO di Ematologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - ex CNTS

---

**91** *RD0010 - SINDROME EMOLITICO UREMICA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

---

**92** *RD0020 - EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA o SINDROME DI MARCHIAFAVA-MICHELI.*

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

---

**93** *RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA A.*

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

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

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

---

**94** *RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA B.*

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

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

---

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

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

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

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

---

---

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

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

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

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

---

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

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

---

**98** *RD0030 - PORPORA DI HENoch-SCHONLEIN RICORRENTE - .*

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

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

---

**99** *RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - SINDROME DI BERNARD SOULIER.*

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

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

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

---

**100** *RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - STORAGE POOL DEFICIENCY.*

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

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

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

**101** *RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - TROMBOASTENIA.*

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

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

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

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata

---

**102** *RDG040 - TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE - IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA.*

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

---

**103** *RD0040 - NEUTROPENIA CICLICA.*

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

---

**104** *RD0050 - MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA o DISFAGOCITOSI CRONICA.*

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

---

**105** *RD0060 - MALATTIA DI CHEDIAK-HIGASHI.*

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

---

**05. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO**

---

**106** *RFG010 - LEUCODISTROFIE - MALATTIA DI ALEXANDER.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

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

---



**107** *RFG010 - LEUCODISTROFIE - MALATTIA DI CANAVAN.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- 

**108** *RFG010 - LEUCODISTROFIE - MALATTIA DI KRABBE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- 

**109** *RFG010 - LEUCODISTROFIE - LEUCODISTROFIA METACROMATICA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- 

**110** *RFG010 - LEUCODISTROFIE - MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
-

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**111** *RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - MALATTIA DI BATTEN.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Neurologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

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

---

**112** *RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - MALATTIA DI KUFS.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Neurologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

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

---

**113** *RFG030 - GANGLIOSIDOSI.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**114** *RF0010 - MALATTIA DI ALPERS.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**115** *RF0020 - SINDROME DI KEARNS-SAYRE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**116** *RF0030 - MALATTIA DI LEIGH.*

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

**117** *RF0040 - SINDROME DI RETT.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile
- 

**118** *RF0050 - ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA.*

- Centro Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- 

**119** *RF0060 - EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA.*

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

**120** *RF0070 - MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO.*

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

**121** *RF0080 - COREA DI HUNTINGTON.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia

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

---

**122** *RF0090 - DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA.*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Neurologia

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

---

**123** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA DI FRIEDREICH.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia

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

---

**124** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA o MALATTIA DI STRUMPEL-LORRAINE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**125** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE o DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**126** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**127** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**128** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES o ATROFIA CEREBELLO OLIVARE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**129** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT o ATROFIA SPINODENTATA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**130** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA PERIODICA o ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

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

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**132** *RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA FRIEDREICH-LIKE o DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**133** RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA TELEANGECTASICA o SINDROME DI LOUIS BAR.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

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

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**135** RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**136** RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - MALATTIA DI KENNEDY.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia

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

---

**137** RF0100 - SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**138** RF0110 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**139** RF0120 - ADRENOLEUCODISTROFIA o MALATTIA DI SCHILDER.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

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

---

**140** RF0130 - SINDROME DI LENNOX GASTAUT.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**141** RF0140 - SINDROME DI WEST.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Neurologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**142** RF0150 - NARCOLESSIA.

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

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

---



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**143** *RF0160 - SINDROME DI MELKERSSON-ROSENTHAL.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

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

---

**144** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - MALATTIA DI DEJERINE SOTTAS o NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**145** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**146** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - MALATTIA DI CHARCOT MARIE TOOTH o ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**147** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA TOMACULARE o POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**148** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**149** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - MALATTIA DI REFSUM o EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**150** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**151** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - SINDROME DI ROSENBERG-CHUTORIAN.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**152** *RFG060 - NEUROPATIE EREDITARIE - SINDROME DI ROUSSY-LEVY.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**153** *RF0170 - SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI o PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**154** *RF0180 - POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

---

**155** *RF0190 - SINDROME DI EATON-LAMBERT.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**156** *RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA CENTRAL CORE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

---

**157** *RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA CENTRONUCLEARE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

---

**158** *RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA DESMIN STORAGE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

---

**159** *RFG070 - MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE - MIOPATIA NEMALINICA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

---

**160** *RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA DI BECKER.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**161** *RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-  
INTESTINALE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Medicina sperimentale - Serv. Malattie genetico-metaboliche
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari
- 

**162** *RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA DI DUCHENNE.*

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

**163** *RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA DI ERB.*

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

**164** *RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - DISTROFIA DI LANDOUZY-DEJERINE.*

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**165** RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - MALATTIA DI STEINERT.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Dip.to di Neuroscienze - Unità operativa di Neurofisiopatologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**166** RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - MALATTIA DI THOMSEN.

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**167** RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - MALATTIA DI VON EULENBURG.

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari

---

**168** RFG100 - PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE.

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

- 
- 169** *RF0200 - VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE o SINDROME DI CRISWICK-SCHEPENS; MALATTIA DI COATS.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 170** *RF0210 - MALATTIA DI EALES.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 171** *RF0220 - BEHR SINDROME DI BEHR.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 172** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITREO RETINICA o RETINOSCHISI GIOVANILE.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 173** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PIGMENTOSA o DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 174** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PUNCTATA ALBESCENS o FUNDUS ALBIPUNCTATUS.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 175** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA DEI CONI.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 176** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - MALATTIA DI STARGARDT.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 177** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 178** *RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST o FUNDUS FLAVIMACULATUS.*
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
-

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

**179** RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA IALINA DELLA RETINA o MALATTIA DI GOLMAN-FAVRE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**180** RFG120 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**181** RF0230 - CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**182** RF0240 - ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**183** RF0250 - EMERALOPIA CONGENITA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**184** RF0260 - SINDROME DI OGUCHI.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**185** RF0270 - SINDROME DI COGAN.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**186** RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE NODULARE o DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**187** RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE o SINDROME DI TERRIEN.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

**188** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA DI MEESMANN o DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

- 
- 189** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA DI COGAN o DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 190** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE GRANULARE o DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 191** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE o DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 192** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE MACULARE o DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 193** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 194** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - CORNEA GUTTATA.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 195** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA.
- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
- 
- 196** RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS.
- Centro Roma - 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 Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa
-



---

**198** RF0280 - *CHERATOCONO.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

---

**199** RF0290 - *CONGIUNTIVITE LIGNEA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

---

**200** RF0300 - *ATROFIA OTTICA DI LEBER o NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA.*

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

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

---

**06. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO**

---

**201** RG0010 - *ENDOCARDITE REUMATICA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Centro Pediatria reumatologica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Complesso integrato Columbus - Clinica reumatologica

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Dipartimento di Medicina Interna

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

---

**202** RG0020 - *POLIANGIOITE MICROSCOPICA o POLIARTERITE MICROSCOPICA.*

Centro Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

**203** *RG0030 - POLIARTERITE NODOSA.*

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

Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

---

**204** *RG0040 - SINDROME DI KAWASAKI.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

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

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

---

**205** *RG0050 - SINDROME DI CHURG-STRAUSS.*

Centro Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

---

**206** *RG0060 - SINDROME DI GOODPASTURE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

---

**207** *RG0070 - GRANULOMATOSI DI WEGENER.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Catt. Immunologia e Allergologia - Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**208** *RG0080 - ARTERITE A CELLULE GIGANTI o MALATTIA DI HORTON.*

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

Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

---

**209** *RGG010 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

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

---

**210** *RGG010 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA o SINDROME DI MOSCHOWITZ.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

---

**211** *RG0090 - MALATTIA DI TAKAYASU.*

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

Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

---

**212** *RG0100 - TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA o MALATTIA DI RENDU-OSLER-WEBER.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**213** *RG0110 - SINDROME DI BUDD-CHIARI.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Ematologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**07. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE**

---

**214** *RI0010 - ACALASIA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Cliniche - Serv. Fisiopatologia Digestiva
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia
- Presidio Rieti - Azienda Usf Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**215** *RI0020 - GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**216** *RI0030 - GASTROENTERITE EOSINOFILA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**217** *RI0040 - SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Cliniche - Serv. Fisiopatologia Digestiva
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**218** *RI0050 - COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

**219** *RI0060 - SPRUE CELIACA.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Viterbo - Azienda UsI Viterbo - Ospedale Belcolle - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata - UO Gastroenterologia e Endoscopia pediatrica
- Presidio Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Nutrizione clinica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Cliniche - Serv. Fisiopatologia Digestiva
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - UO Patologie da malassorbimento
- Presidio Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia
- Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Gastroenterologia
- 

**220** *RI0070 - MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia
- 

**221** *RI0080 - LINFANGECTASIA INTESTINALE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia
- 

**222** *RJ0010 - DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia
- 

**223** *RJ0020 - FIBROSI RETROPERITONEALE.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia
-

**224** *RJ0030 - CISTITE INTERSTIZIALE.*

Centro Roma - Ospedale San Carlo di Nancy - UO Uroginecologia

Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Ostetricia e Ginecologia

---

**08. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO**

---

**225** *RL0010 - ERITROCHERATOLISI HIEMALIS.*

Centro Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**226** *RL0020 - DERMATITE ERPETIFORME.*

Centro Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**227** *RL0030 - PEMFIGO.*

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**228** *RL0040 - PEMFIGOIDE BOLLOSO.*

Centro Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**229** *RL0050 - PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE.*

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**230** *RL0060 - LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS.*

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

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

---

**09. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEO-MUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO**

---

**231** *RM0010 - DERMATOMIOSITE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

Presidio Rieti - Azienda Usl Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia

Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Clinica dermatologica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

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

---

**232** RM0020 - POLIMIOSITE.

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

**233** RM0030 - CONNETTIVITE MISTA.

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



**234** *RMG010 - CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE.*

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

**235** *RM0040 - FASCITE EOSINOFILA.*

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

**236** *RM0050 - FASCITE DIFFUSA.*

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

**237** *RM0060 - POLICONDRITE.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Rieti - Azienda UsI Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis - Unità operativa di Medicina 2
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dip.to Clinica e Terapia medica applicata - Istituto di Reumatologia
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia
- 

**10. MALFORMAZIONI CONGENITE**

---

**238** *RN0010 - SINDROME DI ARNOLD-CHIARI.*

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Centro Spina bifida
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- 

**239** *RN0020 - MICROCEFALIA.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia
- 

**240** *RN0030 - AGENESIA CEREBELLARE.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
- 

**241** *RN0040 - SINDROME DI JOUBERT.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - UO Medicina molecolare
-

**242** *RN0050 - LISSENCEFALIA.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Istituto di Clinica Pediatrica - Divisione di Neurologia pediatrica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

---

**243** *RN0060 - OLOPROSENCEFALIA.*

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

---

**244** *RN0070 - SINDROME DI CHIRAY FOIX o SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; SINDROME DI CHAVANY-MARIE.*

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

---

**245** *RN0080 - DISAUTONOMIA FAMILIARE o SINDROME DI RILEY-DAY.*

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

---

**246** *RN0090 - ANOMALIA DI AXENFELD- RIEGER.*

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

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

---

**247** *RN0100 - ANOMALIA DI PETER.*

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

---

**248** *RN0110 - ANIRIDIA.*

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

---

**249** *RN0120 - COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO.*

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

---

**250** RN0130 - ANOMALIA DI MORNING GLORY.

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

---

**251** RN0140 - PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

---

**252** RN0150 - BLUE RUBBER BLEB NEVUS.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

---

**253** RN0160 - ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**254** RN0170 - ATRESIA DEL DIGIUNO.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**255** RN0180 - ATRESIA O STENOSI DUODENALE.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**256** RN0190 - ANO IMPERFORATO.

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

---

**257** RN0200 - MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG.

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Cliniche - Serv. Fisiopatologia Digestiva

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Gastroenterologia

---

**258** *RN0210 - ATRESIA BILIARE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**259** *RN0220 - MALATTIA DI CAROLI.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**261** *RN0240 - ERMAFRODITISMO VERO.*

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

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**262** *RNG010 - PSEUDOERMAFRODITISMI.*

Centro Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**264** *RNG020 - ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE.*

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

---

**265** *RN0260 - FOCOMELIA.*

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

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

---

**266** *RN0270 - DEFORMITA' DI SPRENGEL.*

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

---

**267** *RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - SINDROME DI APERT.*

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

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**268** *RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - SINDROME DI GOODMAN.*

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

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

---

**269** *RN0280 - ACRODISOSTOSI.*

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

---

**270** *RN0290 - CAMPTODATTILIA FAMILIARE.*

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

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

---

**271** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - SINDROME C.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**272** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

---

**273** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - MALATTIA DI CROUZON.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**274** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**275** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**276** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA MAXILLONASALE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**277** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - SINDROME DI HALLERMAN-STREIFF o DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**278** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - SINDROME DI PIERRE ROBIN.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**279** *RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - SINDROME DI TREACHER COLLINS.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**280** *RN0300 - SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE.*

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

---

**281** *RN0310 - SINDROME DI KLIPPEL-FEIL.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**282** *RNG050 - CONDRDISTROFIE CONGENITE - ACONDROGENESI.*

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

---

**283** *RNG050 - CONDRDISTROFIE CONGENITE - ACONDROPLASIA.*

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

---

**284** *RNG050 - CONDRDISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA.*

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

---



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**285** *RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE.*

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

---

**286** *RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ESOSTOSI MULTIPLA.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**287** *RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - KNIEST DISPLASIA o DISPLASIA METATROPICA.*

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

---

**288** *RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - SINDROME CAMPTOMELICA.*

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

---

**289** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA o OSTEOCONDROPLASIA.*

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Ortopedia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**290** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOGENESI IMPERFETTA.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

---

**291** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOPETROSI.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche
- Presidio Roma - Azienda universitaria Tor Vergata - Policlinico Tor Vergata
- Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

---

**292** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA FIBROSA.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**293** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - SINDROME DI ELLIS-VAN CREVELD.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**294** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**295** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - MALATTIA DI FAIRBANK o DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA.*

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**296** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - SINDROME DI CONRADI-HUNERMANN.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**297** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISCONDROSTEOSI.*

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Ortopedia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**298** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**299** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - MALATTIA DI ENGELMANN.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**300** *RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - SINDROME DI McCUNE-ALBRIGHT o OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Servizio Neurologia pediatrica - Servizio Malattie Metaboliche

---

**301** *RN0320 - GASTROSCHISI.*

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

**302** *RN0330 - SINDROME DI EHLERS-DANLOS.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Unità di Reumatologia

---

**303** *RN0340 - SINDROME DI ADAMS-OLIVER.*

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

---

**304** *RN0350 - SINDROME DI COFFIN-LOWRY.*

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

---

**305** *RN0360 - SINDROME DI COFFIN-SIRIS.*

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

---

**306** *RN0370 - SINDROME DI DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC).*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**307** *RN0380 - SINDROME DI FILIPPI.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

---

**308** *RN0390 - SINDROME DI GREIG, CEFALOPOLISINDATTILIA.*

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**309** RN0400 - SINDROME DI JACKSON-WEISS o CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

---

**310** RN0410 - SINDROME DI JARCHO-LEVIN o DISPLASIA SPONDILOCOSTALE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

---

**311** RN0420 - SINDROME DI PALLISTER-W.

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

---

**312** RN0430 - SINDROME DI POLAND.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

---

**313** RN0440 - SEQUENZA SIRENOMELICA.

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

---

**314** RN0450 - SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE.

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

---

**315** RN0460 - SINDROME FEMORO-FACCIALE.

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

---

**316** RN0470 - SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE.

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

---

**317** *RN0480 - SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA.*

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

---

**318** *RN0490 - SINDROME DI WEAVER.*

Centro Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**319** *RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI CONGENITA.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**320** *RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**321** *RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA o ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**322** RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI TIPO HARLEQUIN.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**323** RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI X-LINKED.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**324** RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - SINDROME DI NETHERTON.

- Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee
- Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**325** RN0500 - CUTIS LAXA.

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

---

**326** RN0510 - INCONTINENTIA PIGMENTI.

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia
- Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**327** RN0520 - XERODERMA PIGMENTOSO.

- Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia
- Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Malattie cutanee e veneree - Centro malattie neurocutanee

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**328** RN0530 - *CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA.*

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

---

**329** RN0540 - *CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA.*

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

---

**330** RN0550 - *MALATTIA DI DARIER.*

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**331** RN0560 - *DISCHERATOSI CONGENITA.*

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

---

**332** RN0570 - *EPIDERMOLISI BOLLOSA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

Presidio Roma - Istituto Dermopatico dell'Immacolata

---

**333** RN0580 - *ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA.*

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

---

**334** RN0590 - *ERITROCHERATODERMIA VARIABILE.*

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

---

**335** RN0600 - *IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA o ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO.*

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



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

**336** RN0610 - IPOPLASIA FOCALE DERMICA.

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

**337** RN0620 - PACHIDERMOPERIOSTOSI.

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

**338** RN0630 - PSEUDOXANTOMA ELASTICO.

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

**339** RN0640 - APLASIA CONGENITA DELLA CUTE.

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

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

**340** RN0650 - SINDROME DI PARRY-ROMBERG o ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

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

**341** RN0660 - SINDROME DI DOWN.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**342** *RN0670 - MALATTIA DEL CRI DU CHAT.*

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

**343** *RN0680 - SINDROME DI TURNER.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Istituto di Clinica Pediatrica - Servizio speciale di Endocrinologia

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

---

**344** *RN0690 - SINDROME DI KLINEFELTER.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda UsI Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

---

**345** *RN0700 - SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN.*

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**346** *RN0710 - SINDROME MELAS o MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**347** *RN0720 - SINDROME MERRF o EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**348** *RN0730 - SINDROME SHORT.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**349** *RNG080 - SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA.*

Centro Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**350** *RNG090 - SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA.*

Centro Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**352** *RN0750 - SCLEROSI TUBEROSA o FACOMATOSI.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**353** *RN0760 - SINDROME DI PEUTZ-JEGHERS.*

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

---

**354** *RN0770 - SINDROME DI STURGE-WEBER.*

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

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**355** *RN0780 - SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU.*

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

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

---

**356** *RN0790 - SINDROME DI AARSKOG.*

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

---

**357** RN0800 - SINDROME DI ANTLEY-BIXLER.

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

---

**358** RN0810 - SINDROME DI BALLER-GEROLD.

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

---

**359** RN0820 - SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

---

**360** RN0830 - SINDROME DI BLOOM.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**361** RN0840 - SINDROME DI BORJESON.

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

---

**362** RN0850 - ASSOCIAZIONE CHARGE.

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**363** RN0860 - SINDROME DI DE MORSIER o DISPLASIA SETTO-OTTICA.

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

---

**364** RN0870 - SINDROME DI DUBOWITZ.

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

---

---

**365** *RN0880 - SINDROME EEC o ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

---

**366** *RN0890 - SINDROME DI FREEMAN-SHELDON.*

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

---

**367** *RN0900 - SINDROME DI FRYNS.*

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

---

**368** *RN0910 - SINDROME DI GOLDENHAR.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

---

**369** *RN0920 - SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK.*

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

---

**370** *RN0930 - SINDROME DI HOLT-ORAM.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**371** *RN0940 - SINDROME DELLA MASCHERA KABUKI.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**372** RN0950 - SINDROME DI KARTAGENER.

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Centro regionale per la fibrosi cistica

---

**373** RN0960 - SINDROME DI MAFFUCCI.

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

---

**374** RN0970 - SINDROME DI MARSHALL.

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

---

**375** RN0980 - SINDROME DI MECKEL.

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

---

**376** RN0990 - SINDROME DI MOEBIUS.

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

---

**377** RN1000 - SINDROME DI NAGER.

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

---

**378** RN1010 - SINDROME DI NOONAN.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

---

---

**379** *RN1020 - SINDROME DI OPITZ.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**380** *RN1030 - SINDROME DI PALLISTER- HALL.*

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

---

**381** *RN1040 - SINDROME DI PFEIFFER.*

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurochirurgia - Unità operativa di Neurochirurgia infantile

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**382** *RN1050 - SINDROME RIEGER.*

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

---

**383** *RN1060 - SINDROME DI ROBERTS.*

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

---

**384** *RN1070 - SINDROME DI ROBINOW.*

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

---

**385** *RN1080 - SINDROME DI RUSSELL-SILVER.*

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Ortopedia

---

**386** *RN1090 - SINDROME DI SCHINZEL-GIEDION.*

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

---



*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**387** RN1100 - SINDROME DI SECKEL.

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

---

**388** RN1110 - SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE o SINDROME DI PENA-SHOKEIR I.

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

---

**389** RN1120 - SINDROME DI SIMPSON-GOLABI-BEHMEL.

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

---

**390** RN1130 - SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE.

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

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

---

**391** RN1140 - SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE.

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

---

**392** RN1150 - SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA.

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

---

**393** RN1160 - SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA.

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

---

**394** RN1170 - SINDROME PROTEO.

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

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

---

**395** *RN1180 - SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA.*

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

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**396** *RN1190 - SINDROME UNGHIA-ROTULA o ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA.*

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

---

**397** *RN1200 - SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

---

**398** *RN1210 - SINDROME DI SMITH-MAGENIS.*

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**399** *RN1220 - SINDROME DI STICKLER.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**400** *RN1230 - SINDROME DI SUMMIT.*

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**401** RN1240 - SINDROME DI TOWNES-BROCKS.

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

---

**402** RN1250 - ASSOCIAZIONE VACTERL.

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**403** RN1260 - SINDROME DI WILDERVANCK.

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

---

**404** RN1270 - SINDROME DI WILLIAMS.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

**405** RN1280 - SINDROME DI WINCHESTER.

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

---

**406** RN1290 - SINDROME DI WOLFRAM.

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

---

**407** RN1300 - SINDROME DI ANGELMAN.

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

**408** *RN1310 - SINDROME DI PRADER-WILLI.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Dipartimento di Neuroscienze - Unità operativa di Patologia metabolica

Presidio Roma - Azienda Usi Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

**409** *RN1320 - SINDROME DI MARFAN.*

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Pediatria

---

**410** *RN1330 - SINDROME DA X FRAGILE.*

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

**411** *RN1340 - SINDROME DI AASE-SMITH.*

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

---

**412** *RN1350 - SINDROME DI ALAGILLE.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

---

**413** RN1360 - SINDROME DI ALPORT.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Nefrologia

---

**414** RN1370 - SINDROME DI ALSTROM.

Centro Roma - Azienda Usl Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

---

**415** RNG100 - ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE.

Centro Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**416** RN1380 - SINDROME DI BARDET-BIEDL o SINDROME DI LAWRENCE-MOON.

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

---

**417** RN1390 - SINDROME DI CARPENTER.

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

---

**418** RN1400 - SINDROME DI COCKAYNE.

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

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

---

**419** RN1410 - SINDROME DI CORNELIA DE LANGE.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

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

Presidio Roma - Fondazione Santa Lucia - Centro Abilitazione Infantile

---

**420** RN1420 - MALATTIA DI DE SANCTIS CACCHIONE o IDIOZIA XERODERMICA.

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

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**421** RN1430 - SINDROME DI DENYS-DRASH o TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO.

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

Presidio Roma - Azienda Usi Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Endocrinologia

---

**422** RN1440 - DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE.

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**423** RN1450 - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA.

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

---

**424** RN1460 - SINDROME DI FRASER.

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

---

**425** RN1470 - SINDROME DI HAY-WELLS.

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

---

**426** RN1480 - IPOMELANOSI DI ITO o MALATTIA DI BLOCH-SULZBERGER.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

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

---

**427** RN1490 - SINDROME DI ISAACS.

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

---

**428** RN1500 - SINDROME KID o CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'.

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

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**429**    *RN1510 - SINDROME DI KLIPPEL-TRENAUNAY.*

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

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

Presidio    Roma - Azienda Usl Roma C - Ospedale S. Eugenio - Unità operativa di Gastroenterologia

---

**430**    *RN1520 - SINDROME DI LANDAU-KLEFFNER.*

Centro    Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Neurologia - Centro per l'epilessia

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

---

**431**    *RN1530 - SINDROME LEOPARD.*

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

Presidio    Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**432**    *RN1540 - SINDROME DI LEVY-HOLLISTER o SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTODIGITALE.*

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

---

**433**    *RN1550 - SINDROME DI MARSHALL-SMITH.*

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

---

**434**    *RN1560 - SINDROME DI NEU-LAXOVA.*

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

---

**435**    *RN1570 - NEUROACANTOCITOSI.*

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

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

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**436** RN1580 - MALATTIA DI NORRIE.

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

---

**437** RN1590 - SINDROME DI PALLISTER-KILLIAN.

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

---

**438** RN1600 - SINDROME DI PEARSON.

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

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

---

**439** RN1610 - SINDROME POEMS.

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

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

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

---

**440** RN1620 - SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYB.

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

Presidio Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Servizio di Genetica medica

---

**441** RN1630 - SINDROME ACROCALLOSA.

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

---

**442** RN1640 - SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA o SINDROME DI PENA-SHOKEIR II.

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



---

**443** RN1650 - SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO - .

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

Presidio Roma - Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma - Istituto S. Gallicano - Centro per le Porfirie

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

---

**444** RN1660 - SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL - .

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Dermatologia

---

**445** RN1670 - SINDROME PTERIGIO MULTIPLO - .

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

---

**446** RN1680 - SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA - .

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

---

**447** RN1690 - SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO - .

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

---

**448** RN1700 - SINDROME DI SJÖGREN-LARSONN.

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera S. Filippo Neri - UO Medicina interna

---

**449** RN1710 - SINDROME DI TAY.

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

---

**450** RN1720 - SINDROME DI VOGT-KOYANAGI-HARADA.

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

Presidio Roma - Azienda Policlinico Umberto I - Dipartimento di Scienze Oftalmologiche - Centro per la Retinite pigmentosa

---

*Rete regionale dei Centri e dei Presidi per le malattie rare*

---

**451** RN1730 - SINDROME DI WAGR o TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE.

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

Presidio Roma - Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini - Struttura complessa di Genetica medica

---

**452** RN1740 - SINDROME DI WALKER-WARBURG.

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

---

**453** RN1750 - SINDROME DI WEILL-MARCHESANI.

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

---

**11. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE**

---

**454** RN1760 - SINDROME DI ZELLWEGER.

Centro Palidoro (RM) - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Oculistica

---

**455** RP0010 - EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA.

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

---

**456** RP0020 - SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Centro Spina bifida

---

**457** RP0030 - SINDROME FETALE DA IDANTOINA.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Centro Spina bifida

---

**458** RP0040 - SINDROME ALCOLICA FETALE.

Centro Roma - Azienda Policlinico Agostino Gemelli - Istituto di Clinica Pediatrica - Centro Spina bifida

---

**459** *RP0050 - APNEA INFANTILE.*

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

---

**460** *RP0060 - KERNITTERO.*

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

---

**461** *RP0070 - FIBROSI EPATICA CONGENITA.*

Centro Roma - Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Unità operativa di Gastroenterologia

---

## **12. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI**

---

**462** *RQ0010 - SINDROME DI GERSTMANN.*

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

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

