

## **DELIBERAZIONE N. VII/20784 DEL 16.2.2005**

**Oggetto:** Aggiornamento della Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279.

### **LA GIUNTA REGIONALE**

**VISTO** il DM 279/2001 che ha regolamentato l'istituzione della rete nazionale delle malattie rare;

**VISTA** la deliberazione di Giunta regionale n.VII/7328 dell'11 dicembre 2001 "Individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279" con la quale si è provveduto a determinare:

1. gli Enti Sanitari che costituiscono la rete per la diagnosi ed il trattamento delle malattie rare;
2. il "Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò", dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", con sede a Ranica (Bergamo) a cui sono state attribuite funzioni di coordinamento, quale Centro di riferimento per le malattie rare;

**RICHIAMATA** la deliberazione di Giunta Regionale n. VII/10125 del 6 agosto 2002 di "Aggiornamento della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, ai sensi del Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279 ed ulteriori indicazioni" che ha ritenuto opportuno adottare quali criteri per la determinazione dell'inserimento dei Presidi sanitari nella Rete, oltre a quelli previsti dal D.M. 279/2001, i seguenti :

- la casistica trattata in termini di diagnosi, terapia e assistenza, nonché la consulenza alle famiglie ed ai professionisti sanitari;
- la ricerca e la produzione scientifica sull'argomento valutata attraverso la rassegna delle pubblicazioni nazionali ed internazionali sulla materia;
- la riconosciuta collaborazione con i Presidi della Rete già costituita;
- la copertura territoriale uniforme;
- la concentrazione della casistica trattata;

**VALUTATE** le istanze di inserimento nella Rete pervenute dall'A.O. "Sant'Anna" di Como, dall'A.O. "Ospedale Civile" di Legnano, dall'A.O. "Sant'Antonio Abate" di Gallarate, successivamente all'emanazione delle Deliberazioni n. VII/7/328 dell'11.12.2001 e n. VII/10125 del 6.8.2002 e acquisite agli atti della Direzione Generale Sanità;

**VISTE** altresì le necessità di aggiornamento degli elenchi delle patologie trattate dai Presidi già in Rete;

**VISTA** la D.c.r. 16 novembre 2004 n.VII/1100 "Determinazione in ordine all'assetto organizzativo del sistema sanitario lombardo nella Città di Milano: fondazione IRCCS "Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena" e afferimento all'A.O. ICP

della rete poliambulatoriale pubblica, che va a modificare di fatto i precedenti assetti organizzativi;

**VISTO** il Decreto del Presidente della Giunta Regionale n. 1181 del 31.1.2005" Trasferimento delle Strutture Ospedaliere, del personale, dei beni mobili ed immobili registrati e delle funzioni a seguito della costituzione della Fondazione IRCCS "Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena", ai sensi della D.c.r. VII/1100 del 16.11.2004 e determinazioni conseguenti -Primo provvedimento, già in vigore;

**RITENUTO** quindi necessario procedere a ridisegnare l'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare secondo quanto descritto nell'Allegato 1, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, al fine di :

- aggiornare la Rete dei Presidi
- riclassificare le patologie trattate dai presidi precedentemente individuati;

**RILEVATA** l'opportunità di snellire le procedure di aggiornamento delle patologie trattate dai Presidi della Rete regionale, all'insegna della trasparenza amministrativa, attraverso la predisposizione di una Scheda sinottica di possesso dei requisiti rispondenti ai criteri emanati con DGR n. VII/10125 del 6.8.2002, come Allegato 2, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;

**VALUTATA** altresì l'opportunità di adottare la predetta scheda sinottica quale strumento di riclassificazione delle patologie trattate dai Presidi già inseriti nella Rete regionale;

**RAVVISATA** l'esigenza di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di provvedere all'aggiornamento dell'Allegato 1 del presente provvedimento, relativamente alle patologie trattate dai Presidi della rete regionale, sentito il Centro di riferimento "Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò", dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", con sede a Ranica (Bergamo) sulla scorta delle eventuali variazioni intercorse e del possesso dei requisiti di cui all'Allegato 2 e della loro valutazione con cadenza almeno semestrale;

**RITENUTO** invece di rinviare a successivo provvedimento di Giunta regionale l'inserimento nella Rete di ulteriori Presidi, anche alla luce delle indicazioni scaturite dal Progetto "Metodologia per l'identificazione degli Ospedali di riferimento" nell'ambito del Progetto "Mattoni Servizio Sanitario Nazionale" definito in Conferenza Stato Regioni nella seduta del 10 dicembre 2003, coordinato dal Ministero della Salute con la partecipazione della nostra Regione;

**VISTO** inoltre l'Allegato 1 della deliberazione n. VII/ 7328 dell'11 dicembre 2001, che prevede tra l'altro, la costituzione di un Gruppo di lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione di strategie comuni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare, di cui fanno parte oltre la Direzione Generale Sanità, il Centro di riferimento sopra citato ed i Presidi della rete;

**RITENUTO** pertanto opportuno dare mandato alla Direzione Generale Sanità di assumere le determinazioni necessarie in ordine alla costituzione del Gruppo di lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni da mettere in atto per le malattie rare;

**CONSIDERATA** la necessità di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia e sul sito web della Direzione Generale Sanità

**VAGLIATE** e fatte proprie le suddette considerazioni;

All'unanimità dei voti espressi ai sensi di legge;

## **DELIBERA**

Per le motivazioni espresse in premessa e che qui si intendono integralmente richiamate:

1. di approvare l'aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete lombarda per le malattie rare, descritto nell'Allegato 1, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento e conseguentemente ;
2. stabilire nell'organizzazione della Rete lombarda per le malattie rare l'inserimento dell'A.O. "Sant'Anna" di Como, dell'A.O. "Ospedale Civile" di Legnano, dell'A.O. "Sant'Antonio Abate" di Gallarate;
3. di prendere d'atto dell'avvio della Fondazione IRCCS "Ospedale Maggiore di Milano, Mangiagalli e Regina Elena";
4. di riclassificare le patologie trattate dai presidi precedentemente individuati;
5. di adottare la Scheda sinottica quale strumento di verifica del possesso dei requisiti per l'aggiornamento delle patologie trattate dai Presidi già inseriti nella Rete regionale, secondo i contenuti dell'Allegato2, parte integrante della presente delibera;
6. di rinviare a successivo provvedimento di Giunta regionale l'inserimento nella Rete di ulteriori Presidi, anche alla luce delle indicazioni scaturite dal Progetto "Metodologia per l'identificazione degli Ospedali di riferimento" nell'ambito del Progetto "Mattoni Servizio Sanitario Nazionale" definito in Conferenza Stato Regioni nella seduta, relativamente alle patologie trattate dai Presidi della rete regionale, del 10 dicembre2003, coordinato dal Ministero della Salute con la partecipazione della nostra Regione;
7. di dare mandato alla Direzione Generale Sanità di provvedere all'aggiornamento periodico, almeno semestrale, dell'Allegato 1, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, relativamente alle patologie trattate dai Presidi della Rete regionale, sentito il "Centro di riferimento" Centro di Ricerche Cliniche per le malattie rare Aldo e Cele Daccò, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche" Mario Negri", con sede a Ranica (Bergamo), sulla scorta delle eventuali variazioni intercorse e del possesso dei requisiti rispondenti ai criteri emanati con DGR n. VII/10125 del 6.8.2002, contenuti nella Scheda sinottica di cui all'Allegato 2, parte integrante e sostanziale del presente provvedimento, nonché di rinnovare il Gruppo di lavoro con funzioni di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni da mettere in atto per le malattie rare, secondo le indicazioni enunciate in premessa;
8. di disporre la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia e sul sito web della Direzione Generale Sanità.

**IL SEGRETARIO**

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S.ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O.S.CARLO MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V.BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSP.MAGGIORE POLICLINICO,	MANGIAGALLI E REGINA ELENA"	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O.SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O.OSP.CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE			
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139)																																
	RA0010	Hansen malattia di													X																	
	RA0020	Whipple malattia di													X					X												
	RA0030	Lyme malattia di	X	X								X			X	X				X			X									
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239)																																
	RB0010	Wilms tumore di	X	X						X						X	X	X							X							
	RB0020	Retinoblastoma		X						X							X	X							X							
	RB0030	Cronkhit-Canada malattia di		X											X		X															
	RB0040	Gardner sindrome di		X											X		X															
	RB0050	Poliposi familiare		X						X		X			X	X	X						X	X								
	RB0060	Linfoangioliomiomatosi								X			X		X	X	X															
	RBG010	Neurofibromatosi	X	X	X	X		X		X		X			X	X	X	X	X	X		X		X	X	X	X					
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279)																																
	RC0010	Deficienza di Acth	X	X				X		X		X			X				X	X				X								
	RC0020	Kallmann sindrome di	X	X				X		X		X			X	X			X	X				X								
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	X	X				X		X		X			X	X			X	X				X								
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	X	X	X			X		X		X			X	X			X	X				X								
	RC0030	Reifenstein sindrome di	X	X				X							X	X			X	X				X								
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	X	X				X		X					X				X	X				X								
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	X	X	X			X		X		X			X	X			X	X				X								
	RC0050	Leprecaunismo		X											X				X													
	RC0060	Werner sindrome di													X																	
	RC0070	Deficienza congenita di zinco		X											X																	
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	X	X					X		X	X	X		X	X		X					X									
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea		X									X			X							X									
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito		X					X		X					X		X	X					X								
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	X	X				X		X		X			X	X		X	X					X	X							
	RC0080	Lipodistrofia totale													X				X													
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi	X	X				X				X			X	X		X	X				X									
	RCG090	Mucopolidosi									X					X		X	X													
	RC0090	Dercum malattia di																	X													
	RC0100	Farber malattia di																	X													
	RC0110	Crioglobulinemia mista	X	X				X		X	X	X	X		X				X	X			X	X	X	X	X	X	X	X		
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita																					X									
	RC0130	Atransferrinemia congenita																					X									
	RC0140	Waldmann malattia di																														
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	X	X				X		X		X			X								X	X	X							





Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S.ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O.S.CARLO MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V.BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSP.MAGGIORE POLICLINICO,	MANGIAGALLI E REGINA ELENA"	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O.SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O.OSP.CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	X	X				X	X	X	X	X	X	X	X	X	X			X							X		
	RI0060	Sprue celiaca	X	X				X		X	X	X	X	X	X	X	X			X		X	X				X	X	
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli													X														
	RI0080	Linfangectasia intestinale		X						X	X				X	X									X				
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629)																													
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	X	X				X			X	X				X	X			X					X		X		
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	X	X						X	X					X	X			X				X		X	X		
	RJ0030	Cistite interstiziale		X					X								X						X	X					
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (Cod. ICD9-CM da 680 a 709)																													
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis														X													
	RL0020	Dermatite erpetiforme	X	X									X		X	X								X	X				
	RL0030	Pemfigo	X	X							X				X	X								X	X				
	RL0040	Pemfigoide bolloso	X	X	X						X				X	X								X	X				
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	X	X							X				X	X								X	X				
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus		X									X			X								X	X				
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739)																													
	RM0010	Dermatomiosite	X	X					X	X	X	X	X	X		X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X		
	RM0020	Polimiosite	X	X					X	X	X	X	X	X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X		
	RM0030	Connettivite mista	X	X					X	X	X	X	X	X		X	X			X	X	X	X	X	X	X			
	RM0010	Connettiviti indifferenziate	X	X					X	X	X	X	X	X		X	X			X	X	X	X	X	X	X			
	RM0040	Fascite eosinofila	X						X		X			X		X		X	X				X	X					
	RM0050	Fascite diffusa	X	X							X			X		X									X				
	RM0060	Policondrite	X	X							X	X		X		X		X		X			X	X					
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759)																													
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	X	X											X	X		X	X				X		X				
	RN0020	Microcefalia		X					X		X					X		X	X				X		X				
	RN0030	Agenesia cerebellare		X					X		X					X		X	X							X			
	RN0040	Joubert sindrome di							X		X					X		X								X			
	RN0050	Lissencefalia		X					X		X					X		X						X		X			
	RN0060	Oloprosencefalia		X					X		X					X		X						X	X	X			
	RN0070	Chiray Foix sindrome di																											
	RN0080	Disautonomia familiare														X											X		
	RN0090	Axenfeld- Rieger anomalia di		X					X							X		X											
	RN0100	Peter anomalia di							X							X		X											
	RN0110	Aniridia		X					X							X		X						X	X				
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico		X					X							X		X						X		X			
	RN0130	Morning glory anomalia di		X					X							X		X								X			
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare							X							X		X											
	RN0150	Blue rubber bleb nevus																											
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	X	X											X		X								X				
	RN0170	Atresia del digiuno	X	X											X		X								X				
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	X	X											X		X								X				

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S.ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S.CARLO MILANO	A.O. SACCOC MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V.BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSP.MAGGIORE POLICLINICO,	MANGIAGALLI E REGINA ELENA*	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O. OSP.CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE
	RN0190	Ano imperforato	X	X											X														
	RN0200	Hirschsprung malattia di	X	X											X														
	RN0210	Atresia biliare	X	X									X		X									X					
	RN0220	Caroli malattia di	X	X			X			X			X		X													X	
	RN0230	Malattia del fegato policistico	X										X		X														
	RN0240	Ermafroditismo vero	X	X								X			X					X				X					
	RNG010	Pseudoermafroditismi	X	X											X	X				X				X					
	RN0250	Rene con midollare a spugna	X				X		X						X	X										X	X		
	RNG020	Artrogirosi multiple congenite		X											X	X			X	X				X		X			
	RN0260	Focomelia														X													
	RN0270	Deformità di Sprengel														X													
	RNG030	Acrocefalosindattilia														X							X						
	RN0280	Acrodisostosi														X													
	RN0290	Camptodattilia familiare														X													
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	X	X									X			X			X					X					
	RN0300	Sindrome da regressione caudale		X											X										X				
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di														X													
	RNG050	Condrodistrofie congenite		X								X				X				X				X					
	RNG060	Osteodistrofie congenite		X	X						X	X				X				X			X						
	RN0320	Gastroschisi	X	X											X									X					
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di		X								X			X	X				X						X			
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di														X										X			
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di														X			X										
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di														X			X										
	RN0370	Dygge-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di														X													
	RN0380	Filippi sindrome di														X													
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia														X													
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di																	X					X					
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di																	X										
	RN0420	Pallister-W sindrome di														X													
	RN0430	Poland sindrome di													X	X			X					X	X	X			
	RN0440	Sequenza sirenomelica														X													
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare														X													
	RN0460	Sindrome femoro-facciale														X													
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale													X	X													
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia														X													
	RN0490	Weaver sindrome di														X													
	RNG070	Ittiosi congenite		X			X			X					X				X										
	RN0500	Cutis Laxa		X							X				X														
	RN0510	Incontinentia pigmenti		X	X						X				X											X			
	RN0520	Xeroderma pigmentoso		X							X				X														
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata		X											X														
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita		X							X				X														
	RN0550	Darier malattia di		X	X										X														
	RN0560	Discheratosi congenita		X											X									X					
	RN0570	Epidermolisi bollosa		X											X														
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva													X														

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S. ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V. BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSF MAGGIORE POLICLINICO, MANGIAGALLI E REGINA ELENA"	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S. GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE
				RN0590	Eritrocheratodermia variabile		X											X										
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica		X											X													
	RN0610	Ipoplasia focale dermica													X													
	RN0620	Pachidermoperiostosi										X			X													
	RN0630	Pseudoxantoma elastico			X										X				X									
	RN0640	Aplasia congenita della cute											X		X													
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di																					X		X			
	RN0660	Down sindrome di	X	X		X		X		X	X	X	X		X	X		X	X	X			X	X	X	X		
	RN0670	Cri Du Chat malattia del											X			X		X	X	X			X	X	X			
	RN0680	Turner sindrome di	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X		X	X		X	X	X			X	X	X	X		
	RN0690	Klinefelter sindrome di	X	X		X		X		X	X	X	X		X	X						X	X	X	X	X		
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di											X			X		X	X	X			X	X	X			
	RN0710	Melas sindrome		X									X		X	X		X	X			X	X	X				
	RN0720	Merrif sindrome		X											X	X		X	X			X	X	X				
	RN0730	Short sindrome																	X									
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica		X		X									X	X		X	X	X			X					
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica		X		X				X		X			X	X		X	X	X			X					
	RN0740	Ivemark sindrome di														X												
	RN0750	Sclerosi tuberosa								X		X			X	X			X			X		X				
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	X	X											X	X												
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di		X						X		X	X		X	X			X						X			
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	X	X						X					X	X			X									
	RN0790	Aarskog sindrome di														X		X	X									
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di														X												
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di														X												
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di		X							X					X		X	X	X				X	X			
	RN0830	Bloom sindrome di		X																								
	RN0840	Borjeson sindrome di																X						X				
	RN0850	Charge associazione														X		X							X			
	RN0860	De Morsier sindrome di								X	X				X			X	X					X	X			
	RN0870	Dubowitz sindrome di															X					X						
	RN0880	Ecc sindrome		X											X	X								X				
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di		X												X												
	RN0900	Fryns sindrome di																					X					
	RN0910	Goldenhar sindrome di	X	X						X					X	X		X					X		X			
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di											X		X													
	RN0930	Holt-Oram sindrome di		X												X												
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera													X	X		X					X	X				
	RN0950	Kartagener sindrome di		X						X		X				X								X				
	RN0960	Maffucci sindrome di													X	X												
	RN0970	Marshall sindrome di														X												
	RN0980	Meckel sindrome di														X												
	RN0990	Moebius sindrome di														X		X							X			
	RN1000	Nager sindrome di														X							X					
	RN1010	Noonan sindrome di		X							X				X	X		X					X	X				
	RN1020	Opitz sindrome di		X									X			X												
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di														X								X				
	RN1040	Pfeiffer sindrome di														X							X					

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S. ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S. CARLO MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V.BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSP.MAGGIORE POLICLINICO,	MANGIAGALLI E REGINA ELENA"	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O. OSP. CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE
	RN1050	Rieger sindrome															X												
	RN1060	Roberts sindrome di															X												
	RN1070	Robinow sindrome di											X				X												
	RN1080	Russell-Silver sindrome di		X								X				X	X			X	X				X				
	RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di															X												
	RN1100	Seckel sindrome di		X													X		X	X					X				
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale															X							X					
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di															X												
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale														X	X												
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale														X	X												
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea														X	X												
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea														X	X												
	RN1170	Sindrome proteo		X												X	X												
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea		X												X	X				X				X				
	RN1190	Sindrome unghia-rotula														X	X												
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di														X	X		X										
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di														X	X		X	X	X								
	RN1220	Stickler sindrome di															X												
	RN1230	Summit sindrome di																	X					X					
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di															X							X					
	RN1250	Vacterl associazione		X													X												
	RN1260	Wildervanck sindrome di																	X					X					
	RN1270	Williams sindrome di											X				X		X		X				X	X			
	RN1280	Winchester sindrome di																											
	RN1290	Wolfram sindrome di										X				X				X					X				
	RN1300	Angelman sindrome di		X												X	X		X	X	X				X	X			
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	X	X			X		X	X						X	X		X	X	X				X	X	X		
	RN1320	Marfan sindrome di	X	X					X	X	X					X	X		X	X				X	X	X			
	RN1330	Sindrome da X fragile		X					X	X	X					X	X		X	X	X				X	X			
	RN1340	Aase-Smith sindrome di															X												
	RN1350	Alagille sindrome di		X													X												
	RN1360	Alport sindrome di		X			X		X				X			X	X											X	
	RN1370	Alstrom sindrome di																		X									
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale							X		X						X		X	X	X					X			
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di		X													X		X	X					X	X	X		
	RN1390	Carpenter sindrome di															X			X									
	RN1400	Cockayne sindrome di															X	X		X	X								
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di								X	X	X				X	X		X	X				X	X				
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di														X	X							X	X				
	RN1430	Denys-Drash sindrome di		X													X			X									
	RN1440	Displasia ovulo-digito-dentale														X	X												
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita									X						X			X									
	RN1460	Fraser sindrome di		X													X			X									
	RN1470	Hay-Wells sindrome di														X													
	RN1480	Ipomelanosi di Ito		X	X											X										X			
	RN1490	Isaacs sindrome di																								X			
	RN1500	Kid sindrome														X													
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	X	X								X				X	X												

Categoria diagnostica	Codici	MALATTIE:	A.O. OSPEDALI RIUNITI BERGAMO	A.O. SPEDALI CIVILI BRESCIA	A.O. S.ANNA COMO	A.O. ISTITUTI OSPITALIERI DI CREMONA	A.O. OSPEDALE MAGGIORE DI CREMA	A.O. OSPEDALE DI LECCO	A.O. CARLO POMA MANTOVA	A.O. NIGUARDA MILANO	A.O. S.CARLO MILANO	A.O. SACCO MILANO	A.O. SAN PAOLO MILANO	A.O. G. PINI MILANO	A.O. ICP MILANO (PP.OO. V.BUZZI E C.T.O.)	FONDAZIONE IRCCS "OSP.MAGGIORE POLICLINICO,	MANGIAGALLI E REGINA ELENA"	IRCCS ISTITUTO NAZIONALE TUMORI MILANO	IRCCS ISTITUTO BESTA MILANO	IRCCS SAN RAFFAELE MILANO	IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO	OSPEDALE CLASSIFICATO S.GIUSEPPE MI	A.O. LEGNANO	A.O. SAN GERARDO MONZA	IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO PAVIA	IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO MONDINO PV	A.O. OSP.CIRCOLO E FONDAZIONE MACCHI VA	A.O. BUSTO ARSIZIO	A.O. GALLARATE						
				RN1520	Landau-Kleffner sindrome di								X																						
	RN1530	Leopard sindrome		X												X																			
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di															X																		
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di															X																		
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di														X	X																		
	RN1570	Neuroacantocitosi																	X																
	RN1580	Norrie malattia di																																	
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di		X												X	X		X		X														
	RN1600	Pearson sindrome di															X																		
	RN1610	Poems sindrome		X												X			X	X						X									
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di										X	X					X								X									
	RN1630	Sindrome acrocallosa																X																	
	RN1640	Sindrome cerebro-ovulo-facio-scheletrica																	X																
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	X	X									X			X								X											
	RN1660	Sindrome del nevo epidermale		X								X																							
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo														X	X																		
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea														X																			
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio											X																						
	RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di								X						X																			
	RN1710	Tay sindrome di														X																			
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di		X												X																			
	RN1730	Wagr sindrome di		X																															
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di																X																	
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di																X																	
	RN1760	Zellweger sindrome di		X														X		X	X														
15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779)																																			
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica		X								X					X			X						X									
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico										X					X			X															
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina										X								X															
	RP0040	Sindrome alcolica fetale		X								X	X				X			X						X									
	RP0050	Apnea infantile		X													X														X				
	RP0060	Kernittero											X				X			X															
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	X	X												X	X															X			
16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799)																																			
	RQ0010	Gerstmann sindrome di		X									X																						

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139)									
	RA0010	Hansen malattia di							
	RA0020	Whipple malattia di							
	RA0030	Lyme malattia di							
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239)									
	RB0010	Wilms tumore di							
	RB0020	Retinoblastoma							
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di							
	RB0040	Gardner sindrome di							
	RB0050	Poliposi familiare							
	RB0060	Linfoangiomiomatosi							
	RBG010	Neurofibromatosi							
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279)									
	RC0010	Deficienza di Acth							
	RC0020	Kallmann sindrome di							
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi							
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite							
	RC0030	Reifenstein sindrome di							
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni							
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica							
	RC0050	Leprecaunismo							
	RC0060	Werner sindrome di							
	RC0070	Deficienza congenita di zinco							
	RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi							
	RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea							
	RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito							
	RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine echlso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo Ha e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo IIII							
	RC0080	Lipodistrofia totale							
	RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi							
	RCG090	Mucopolipidosi							
	RC0090	Dercum malattia di							
	RC0100	Farber malattia di							
	RC0110	Crioglobulinemia mista							
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita							
	RC0130	Atransferrinemia congenita							
	RC0140	Waldmann malattia di							
	RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RC0150	Wilson malattia di							
	RC0160	Ipofosfatasia							
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente							
	RCG110	Porfirie							
	RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine							
	RCG130	Amiloidosi primarie e familiari							
	RC0180	Crigler-najjar sindrome di							
	RCG140	Mucopolisaccaridosi							
	RC0190	Angioedema ereditario							
	RC0200	Carenza congenita di alfa antitripsina							
	RCG150	Istiocitosi croniche							
	RCG160	Immunodeficienze primarie							
	RC0210	Behcet malattia di							
4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289)									
	RDG010	Anemie ereditarie							
	RD0010	Sindrome emolitico uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione							
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna							
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione							
	RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente							
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie							
	RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie							
	RD0040	Neutropenia ciclica							
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica							
	RD0060	Chediak-higashi malattia di							
6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. 1CD9-CM da 320 a 389)									
	RFG010	Leucodistrofie							
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi							
	RFG030	Gangliosidosi							
	RF0010	Alpers malattia di							
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di							
	RF0030	Leigh malattia di							
	RF0040	Reit sindrome di							
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluisiana							
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva							
	RF0070	Miocloni essenziali ereditari							
	RF0080	Corea di huntington							
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica							
	RFG040	Malattie spinocerebellari							
	RFG050	Atrofia muscolari spinali							
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica							
	RF0110	Sclerosi laterale primaria							
	RF0120	Adrenoleucodistrofia							
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di							
	RF0140	West sindrome di							
	RF0150	Narcolessia							
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI <sup>1)</sup>	N.CASI IN CARICO <sup>2)</sup>	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RFG060	Neuropatie ereditarie							
	RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di							
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante							
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di							
	RFG070	miopatie congenite ereditarie							
	RFG080	Distrofie muscolari							
	RFG090	Distrofie miotoniche							
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche							
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare							
	RF0210	Eales malattia di							
	RF0220	Behr sindrome di							
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie							
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide							
	RF0230	Ciclite eterocromica di fuch							
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride							
	RF0250	Emeralopia congenita							
	RF0260	Oguchi sindrome di							
	RF0270	Cogan sindrome di							
	RFG130	Degenerazioni della cornea							
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea							
	RF0280	Cheratocono							
	RF0290	Congiuntivite lignea							
	RF0300	Atrofia ottica di Leber							
7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459)									
	RG0010	Endocardite reumatica							
	RG0020	Poliangiote microscopica							
	RG0030	Poliarterite nodosa							
	RG0040	Kawasaki sindrome di							
	RG0050	Churg-strauss sindrome di							
	RG0060	Goodpasture sindrome di							
	RG0070	Granulomatosi di Wegener							
	RG0080	Arterite a cellule giganti							
	RGG010	Microangiopatie trombotiche							
	RG0090	Takayasu malattia di							
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria							
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di							
9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579)									
	RI0010	Acalasia							
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante							
	RI0030	Gastroenterite eosinofila							
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale							
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante							
	RI0060	Sprue celiaca							
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli							
	RI0080	Linfangectasia intestinale							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629)	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico							
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale							
	RJ0030	Cistite interstiziale							
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (Cod. ICD9-CM da 680 a 709)	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis							
	RL0020	Dermatite erpetiforme							
	RL0030	Pemfigo							
	RL0040	Pemfigoide bolloso							
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose							
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus							
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739)	RM0010	Dermatomiosite							
	RM0020	Polimiosite							
	RM0030	Connettivite mista							
	RMG010	Connettiviti indifferenziate							
	RM0040	Fascite eosinofila							
	RM0050	Fascite diffusa							
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759)	RM060	Policondrite							
	RN0010	Arnold-chiari sindrome di							
	RN0020	Microcefalia							
	RN0030	Agenesia cerebellare							
	RN0040	Joubert sindrome di							
	RN0050	Lissencefalia							
	RN0060	Oloprosencefalia							
	RN0070	Chiray Foix sindrome di							
	RN0080	Disautonomia familiare							
	RN0090	Axenfeld- rieger anomalia di							
	RN0100	Peter anomalia di							
	RN0110	Aniridia							
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico							
	RN0130	Morning glory anomalia di							
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare							
	RN0150	Blue rubber bleb nevus							
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea							
	RN0170	Atresia del digiuno							
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale							
	RN0190	Ano imperforato							
RN0200	Hirschspring malattia di								
RN0210	Atresia biliare								
RN0220	Caroli malattia di								
RN0230	Malattia del fegato policistico								
RN0240	Ermafroditismo vero								

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RNG010	Pseudoermafroditismi							
	RN0250	Rene con midollare a spugna							
	RNG020	Artrogriposi multiple congenite							
	RN0260	Focomelia							
	RN0270	Deformità di sprengel							
	RNG030	Acrocefalosindattilia							
	RN0280	Acrodisostosi							
	RN0290	Camptodattilia familiare							
	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia							
	RN0300	Sindrome da regressione caudale							
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di							
	RNG050	Condrodistrofie congenite							
	RNG060	Osteodistrofie congenite							
	RN0320	Gastroschisi							
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di							
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di							
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di							
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di							
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di							
	RN0380	Filippi sindrome di							
	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia							
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di							
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di							
	RN0420	Pallister-W sindrome di							
	RN0430	Poland sindrome di							
	RN0440	Sequenza sirenomelica							
	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare							
	RN0460	Sindrome femoro-facciale							
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale							
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia							
	RN0490	Weaver sindrome di							
	RNG070	Ittiosi congenite							
	RN0500	Cutis Laxa							
	RN0510	Incontinentia pigmenti							
	RN0520	Xeroderma pigmentoso							
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata							
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita							
	RN0550	Darier malattia di							
	RN0560	Discheratosi congenita							
	RN0570	Epidermolisi bollosa							
	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva							
	RN0590	Eritrocheratoderma variabile							
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica							
	RN0610	Ipoplasia focale dermica							
	RN0620	Pachidermoperiostosi							
	RN0630	Pseudoxantoma elastico							
	RN0640	Aplasia congenita della cute							
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di							
	RN0660	Down sindrome di							
	RN0670	Cri Du Chat malattia del							
	RN0680	Turner sindrome di							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RN0690	Klinefelter sindrome di							
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di							
	RN0710	Melas sindrome							
	RN0720	Merrf sindrome							
	RN0730	Short sindrome							
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica							
	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica							
	RN0740	Ivemark sindrome di							
	RN0750	Sclerosi tuberosa							
	RN0760	Pcutz-Jeghers sindrome di							
	RN0770	Sturge-weber sindrome di							
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di							
	RN0790	Aarskog sindrome di							
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di							
	RN0810	Baller-gerold sindrome di							
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di							
	RN0830	Bloom sindrome di							
	RN0840	Borjeson sindrome di							
	RN0850	Charge associazione							
	RN0860	De Morsier sindrome di							
	RN0870	Dubowitz sindrome di							
	RN0880	Ecc sindrome							
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di							
	RN0900	Fryns sindrome di							
	RN0910	Goldenhar sindrome di							
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di							
	RN0930	Holt-Oram sindrome di							
	RN0940	Kabuki sindrome della maschera							
	RN0950	Kartagener sindrome di							
	RN0960	Maffucci sindrome di							
	RN0970	Marshall sindrome di							
	RN0980	Meckel sindrome di							
	RN0990	Moebius sindrome di							
	RN1000	Nager sindrome di							
	RN1010	Noonan sindrome di							
	RN1020	Opitz sindrome di							
	RN1030	Pallister- Hall sindrome di							
	RN1040	Pfeiffer sindrome di							
	RN1050	Rieger sindrome							
	RN1060	Roberts sindrome di							
	RN1070	Robinow sindrome di							
	RN1080	Russell-Silver sindrome di							
	RN1090	Schinzel-giedion sindrome di							
	RN1100	Seckel sindrome di							
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale							
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di							
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale							
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale							
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea							
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea							
	RN1170	Sindrome proteo							
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea							
	RN1190	Sindrome unghia-rotula							
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di							
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI <sup>1)</sup>	N.CASI IN CARICO <sup>2)</sup>	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RN1220	Stickler sindrome di							
	RN1230	Summit sindrome di							
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di							
	RN1250	Vacterl associazione							
	RN1260	Wildervanck sindrome di							
	RN1270	Williams sindrome di							
	RN1280	Winchester sindrome di							
	RN1290	Wolfram sindrome di							
	RN1300	Angelman sindrome di							
	RN1310	Prader-Willi sindrome di							
	RN1320	Marfan sindrome di							
	RN1330	Sindrome da X fragile							
	RN1340	Aase-Smith sindrome di							
	RN1350	Alagille sindrome di							
	RN1360	Alport sindrome di							
	RN1370	Alstrom sindrome di							
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale							
	RN1380	Bardet-biedl sindrome di							
	RN1390	Carpenter sindrome di							
	RN1400	Cockayne sindrome di							
	RN1410	Cornelia De L'Ange sindrome di							
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di							
	RN1430	Denys-Drash sindrome di							
	RN1440	Displasia ovulo-digito-dentale							
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita							
	RN1460	Fraser sindrome di							
	RN1470	Hay-Wells sindrome di							
	RN1480	Ipomelanos di ito							
	RN1490	Isaacs sindrome di							
	RN1500	Kid sindrome							
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di							
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di							
	RN1530	Leopard sindrome							
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di							
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di							
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di							
	RN1570	Neuroacantocitosi							
	RN1580	Norrie malattia di							
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di							
	RN1600	Pearson sindrome di							
	RN1610	Poems sindrome							
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di							
	RN1630	Sindrome acrocallosa							
	RN1640	Sindrome cerebro-ovulo-facio-scheletrica							
	RN1650	Sindrome del nevo displastico							
	RN1660	Sindrome del nevo epidermale							
	RN1670	Sindrome pterigio multiplo							
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea							
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio							
	RN1700	Sjogren-Larson sindrome di							
	RN1710	Tay sindrome di							
	RN1720	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di							
	RN1730	Wagr sindrome di							

CAPITOLO ICD IX CM	CODICE MALATTIE RARE	DENOMINAZIONE	N.CASI TRATTATI 1)	N.CASI IN CARICO 2)	PRESIDIO E U.O. DI RIFERIMENTO	DIRIGENTE MEDICO REFERENTE E RECAPITO TELEFONICO (ed eventuale indirizzo e-mail)	PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLA MATERIA (SI / NO): se SI' riportare la produzione bibliografica in allegato	APPARTENENZA A GRUPPI DI RICERCA (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)	APPARTENENZA A RETI REGIONALI, INTERREGIONALI, INTERNAZIONALI per la diagnosi, il trattamento, o per altre azioni (se SI' compilare la SCHEDA di RILEVAZIONE)
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di							
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di							
	RN1760	Zellweger sindrome di							
15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779)									
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica							
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico							
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina							
	RP0040	Sindrome alcolica fetale							
	RP0050	Apnea infantile							
	RP0060	Kernittero							
	RP0070	Fibrosi epatica congenita							
16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799)									
	RQ0010	Gerstmann sindrome di							
VEDI D.M.279/2001 PUBBL. SU SUPPLEM. ORDINARIO ALLA G.U. N.160 DEL 12.07.2001									
PER SINONIMI E ALTRE MALATTIE INCLUSE NEI GRUPPI (lettera G in 3a posizione nel codice alfanumerico)									
<b>LEGENDA</b>									
1) Per casi trattati si intende il numero complessivo dei pazienti a vario titolo entrati nell'archivio, storico e corrente, del centro		2) Per casi in carico si intende il numero dei pazienti seguiti attualmente (in archivio corrente)							

