

REPUBBLICA ITALIANA

# BOLLETTINO UFFICIALE DELLA REGIONE LAZIO

PARTE PRIMA - PARTE SECONDA

Roma, 20 febbraio 2004

Si pubblica normalmente il 10, 20 e 30 di ogni mese  
Registrazione: Tribunale di Roma n. 569/1986

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 - 06-51685116/18.

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**

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 5 dicembre 2003, n. 1324

Individuazione della rete regionale per la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ai sensi del decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 e DGR 28 marzo 2002 n. 381 ..... Pag. 3

## PARTE I

### ATTI DELLA GIUNTA REGIONALE

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 5 dicembre 2003, n. 1324

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

#### LA GIUNTA REGIONALE

SU PROPOSTA dell'Assessore alla Sanità,

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

CONSTATATO, in sede di istruttoria, che:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

All'unanimità,

## DELIBERA

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

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

ALLEGATO N. 1

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

1	<i>RA0010 - HANSEN MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani--
2	<i>RA0020 - WHIPPLE MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani--
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
3	<i>RA0030 - LYME MALATTIA DI -</i>
Centro	Istituto Lazzaro Spallanzani--
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
4	<i>RB0010 - WILMS TUMORE DI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Oncologia pediatrica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Oncologia
5	<i>RB0020 - RETINOBLASTOMA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Oncologia pediatrica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Oncologia
6	<i>RB0030 - CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
7	<i>RB0040 - GARDNER SINDROME DI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
8	<i>RB0050 - PULIPOSII FAMILIARE -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
10	<i>RBG010 - NEUROFIBROMATOSI -</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
11	<i>RC0010 - DEFICIENZA DI ACTH -</i>
Centro	Azienda USI Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia

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

12	<i>RC0020 - KALLMANN SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
13	<i>RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - BARTTER SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
14	<i>RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - CONN SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
15	<i>RCG020 - SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE - IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA.</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
16	<i>RC0030 - REIFENSTEIN SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
17	<i>RCG030 - POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI - SCHMIDT SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
18	<i>RC0040 - PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Endocrinologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
19	<i>RC0050 - LEPRECAUNISMO -.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
20	<i>RC0060 - WERNER SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
21	<i>RC0070 - DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO -.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
22	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - CISTINOSI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
23	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - HARTNUP MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie



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

24	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALBINISMO.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
25	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALCAPTONURIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
26	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERVALINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
27	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
28	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - OMOCISTINURIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
29	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
30	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERISTIDINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
31	<i>RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie

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

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

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

42	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
43	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPOBETALIPOPROTEINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
44	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - ABETALIPOPROTEINEMIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
45	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - TANGIER MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
46	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
47	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Centro per le Dislipidemie
48	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
49	<i>RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia
50	<i>RC0080 - LIPODISTROFIA TOTALE -.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
51	<i>RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - FABRY MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
52	<i>RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - GAUCHER MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia - Reparto Pediatrico
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
53	<i>RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - NIEMANN PICK MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche

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

54	RCG090 - MUCOLIPIDOSI - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
55	RC0090 - DERCUM MALATTIA DI - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
56	RC0100 - FARBER MALATTIA DI - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
57	RC0110 - CRIOGLOBULINEMIA MISTA - .
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Medicina clinica-Divisione VI di Clinica medica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
58	RC0120 - ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
59	RC0130 - ATRANSFERRINEMIA CONGENITA - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
60	RC0140 - WALDMANN MALATTIA DI - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
61	RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - EMOCROMATOSI EREDITARIA.
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
62	RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA.
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
63	RC0150 - WILSON MALATTIA DI - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
64	RC0160 - IPOFOSFATASIA - .
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
65	RC0170 - RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE - .
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

66	<i>RCG110 - PORFIRIE - .</i>
Centro	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
67	<i>RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - LESCH-NYHAN MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
68	<i>RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - XANTINURIA.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
69	<i>RCG130 - AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI - .</i>
Centro	Azienda USI Viterbo-Ospedale di Montefiascone-Unità operativa di Ematologia
70	<i>RCO180 - CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
71	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - HUNTER SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
72	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - HURLER SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
73	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - MARTEAUX-LAMY SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
74	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - MORQUIO MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
75	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SANFILIPPO SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica

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

76	<i>RCG140 - MUCOPOLISACCARIDOSI - SCHEIE SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
77	<i>RC0190 - ANGIOEDEMA EREDITARIO - .</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Servizio di Allergologia e immunologia clinica
78	<i>RC0200 - CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
79	<i>RCG150 - ISTIOCITOSI CRONICHE - ISTIOCITOSI X.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia - Reparto Pediatrico
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
80	<i>RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - AGAMMAGLOBULINEMIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica
81	<i>RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - DI GEORGE SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
82	<i>RCG160 - IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE - NEZELOF SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica
83	<i>RC0210 - BEHCET MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to di Scienze Oftalmologiche-Servizio di Immunovirologia oculare
84	<i>RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - SFEROCTOSI EREDITARIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Fortanmi-ex CNTS-
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Ematologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO di Ematologia

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare****85 RDG010 - ANEMIE EREDITARIE - FAVISMO.**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**92 RD0020 - EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA - .**

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

REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

93	<i>RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA A.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
94	<i>RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - EMOFILIA B.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
95	<i>RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
96	<i>RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - VON WILLEBRAND MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
97	<i>RDG020 - DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE - DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Ematologia
98	<i>RD0030 - PORPORA DI HENoch-SCHONLEIN RICORRENTE . .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
99	<i>RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - BERNARD SOULIER SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
100	<i>RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - STORAGE POOL DEFICIENCY.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
101	<i>RDG030 - PIASTRINOPATIE EREDITARIE - TROMBOASTENIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Servizio malattie emorragiche e trombotiche
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Biotecnologie cellulari-Sezione Ematologia
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-



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

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

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

111 RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - BATTEN MALATTIA DI.

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Neurologia

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

112 RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - KUFFS MALATTIA DI.

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Neurologia

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

113 RFG030 - GANGLIOSIDOSI - .

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

114 RF0010 - ALPERS MALATTIA DI - .

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

115 RF0020 - KEARNS-SAYRE SINDROME DI - .

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

116 RF0030 - LEIGH MALATTIA DI - .

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

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

117 RF0040 - RETT SINDROME DI - .

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

Presidio Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-

118 RF0050 - ATROFIA DENTATO RUBRO-PALLIDOLUSIANA - .

Centro Azienda ospedaliera San Camillo - Forianini-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia

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

119 RF0060 - EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA - .

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

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

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

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

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

128 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES.

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

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

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

130 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA PERIODICA.

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

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

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

132 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA FRIEDREICH-LIKE.

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

133 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA TELEANGECTASICA.

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

134 RFG050 - ATROFIE MUSCOLARI SPINALI - WERDNIIG-HOFFMAN MALATTIA DI.

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

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

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

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

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

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

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

137 RF0100 - *SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA -.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

138 RF0110 - *SCLEROSI LATERALE PRIMARIA -.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

139 RF0120 - *ADRENOLEUCODISTROFIA -.*

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

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

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

Presidio Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria

140 RF0130 - *LENNOX GASTAUT SINDROME DI -.*

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

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

141 RF0140 - *WEST SINDROME DI -.*

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Neurologia

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

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

142 RF0150 - *NARCOLESSIA -.*

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

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

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

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

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

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**144 RFG060 - *NEUROPATIE EREDITARIE - DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

146 RFG060 - *NEUROPATIE EREDITARIE - CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

147 RFG060 - *NEUROPATIE EREDITARIE - NEUROPATIA TOMACULARE.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

149 RFG060 - *NEUROPATIE EREDITARIE - REFSUM MALATTIA DI.*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

153 RFG170 - *STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI - .*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

154 RFG180 - *POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE - .*

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**155 RFG190 - *EATON-LAMBERT SINDROME DI* .

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

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

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare

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

Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia

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

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

164	<i>RFG080 - DISTROFIE MUSCOLARI - LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Medicina sperimentale-Serv. Malattie genetico-metaboliche
165	<i>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - STEINERT MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini-Dip.to di Neuroscienze-Unità operativa di Neurofisiopatologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
166	<i>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - THOMSEN MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
167	<i>RFG090 - DISTROFIE MIOTONICHE - VON EULENBURG MALATTIA DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
168	<i>RFG100 - PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
169	<i>RFG200 - VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
170	<i>RFG210 - EALES MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
171	<i>RFG220 - BEHR SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
172	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITREO RETINICA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
173	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PIGMENTOSA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa



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

174	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PUNCTATA ALBESCENS.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
175	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA DEI CONI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
176	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - STARGARDT MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
177	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
178	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
179	<i>RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA IALINA DELLA RETINA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
180	<i>RFG120 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
181	<i>RF0230 - CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
182	<i>RF0240 - ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
183	<i>RF0250 - EMERALOPIA CONGENITA -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
184	<i>RF0260 - OGUCHI SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
185	<i>RF0270 - COGAN SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
186	<i>RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE NODULARE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
187	<i>RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa

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

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

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare**201 **RG0010 - ENDOCARDITE REUMATICA - .**

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Centro Pediatria reumatologica  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-  
 Presidio Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia  
 Presidio Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Complesso integrato Columbus-Clinica reumatologica  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica  
 Presidio Azienda Policlinico Umberto I-Dip.to Clinica e Terapia medica applicata-Istituto di Reumatologia  
 Presidio Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Dipartimento di Medicina Interna

202 **RG0020 - POLIANGIOITE MICROSCOPICA - .**

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

203 **RG0030 - POLIARTERITE NODOSA - .**

Centro Azienda Usi Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

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

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

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

Centro Azienda Usi Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

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

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

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

Centro Azienda Policlinico Umberto I-Catt. Immunologia e Allergologia-Servizio speciale di Allergologia e Immunologia clinica  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

208 **RG0080 - ARTERITE A CELLULE GIGANTI - .**

Centro Azienda Usi Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2  
 Presidio Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-

209 **RG0090 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA- SINDROME EMOLITICO UREMICA.**

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

210 **RG010 - MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE - PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA.**

Centro Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia

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

211	<i>RG0090 - TAKAYASU MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Usl-Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Medicina 2
212	<i>RG0100 - TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
213	<i>RG0110 - BUDD-CHIARI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Ematologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
214	<i>R10010 - ACALASI A - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
Presidio	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Gastroenterologia
215	<i>R10020 - GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
216	<i>R10030 - GASTROENTERITE EOSINOFILA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
217	<i>R10040 - SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
218	<i>R10050 - COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
219	<i>R10060 - SPRUE CELIACA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Gastroenterologia pediatrica
Presidio	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Nutrizione clinica

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

220	<i>RI0070 - MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
221	<i>RI0080 - LINFANGECTASIA INTESTINALE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
222	<i>RJ0010 - DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
223	<i>RJ0020 - FIBROSI RETROPERITONEALE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
224	<i>RJ0030 - CISTITE INTERSTIZIALE - .</i>
Centro	Azienda Usl Rieti-Ospedale San Camillo De Lellis-Unità operativa di Ostetricia e Ginecologia
225	<i>RL0010 - ERITROCHERATOLISI HIEMALIS - .</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
226	<i>RL0020 - DERMATITE ERPETIFORME - .</i>
Centro	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
227	<i>RL0030 - PEMFIGO - .</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
228	<i>RL0040 - PEMFIGOIDE BOLLOSO - .</i>
Centro	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Gallicano-Centro per le Porfirie
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
229	<i>RL0050 - PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE - .</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica
230	<i>RL0060 - LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS - .</i>
Centro	Azienda universitaria Tor Vergata-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Clinica dermatologica

**REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare****231 RM0010 - DERMATOMIOSITE - .**

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

**232 RM0020 - POLIMIOSITE - .**

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

**233 RM0030 - CONNETTIVITE MISTA - .**

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

**234 RM0010 - CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE - .**

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

**235 RM0040 - FASCITE EOSINOFILA - .**

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

**236 RM0050 - FASCITE DIFFUSA - .**

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

**237 RM0060 - POLICONDRITE - .**

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

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

238	<i>RN0010 - ARNOLD-CHIARI SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
239	<i>RN0020 - MICROCEFALIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
240	<i>RN0030 - AGENESIA CEREBELLARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
241	<i>RN0040 - JOUBERT SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--UO Medicina molecolare
242	<i>RN0050 - LISSENCEFALIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Neurologia pediatrica
243	<i>RN0060 - OLOPROSENCEFALIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
244	<i>RN0070 - CHIRAY FOIX SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
245	<i>RN0080 - DISAUTONOMIA FAMILIARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
246	<i>RN0090 - AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unita operativa di Oculistica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
247	<i>RN0100 - PETER ANOMALIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
248	<i>RN0110 - ANIRIDIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
249	<i>RN0120 - COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

250	<i>RN0130 - MORNING GLORY ANOMALIA DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
251	<i>RN0140 - PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
252	<i>RN0150 - BLUE RUBBER BLEB NEVUS - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
253	<i>RN0160 - ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
254	<i>RN0170 - ATRESIA DEL DIGIUNO - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
255	<i>RN0180 - ATRESIA O STENOSI DUODENALE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
256	<i>RN0190 - ANO IMPERFORATO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
257	<i>RN0200 - HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Gastroenterologia-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Cliniche-Serv. Fisiopatologia Digestiva
258	<i>RN0210 - ATRESIA BILIARE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
259	<i>RN0220 - CAROLI MALATTIA DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia
261	<i>RN0240 - ERMAFRODITISMO VERO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
262	<i>RN0010 - PSEUDOERMAFRODITISMI - .</i>
Centro	Azienda Istito Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
264	<i>RN0020 - ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
265	<i>RN0260 - FOCOMELIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti



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

266	<i>RNG0270 - DEFORMITA' DI SPRENGEL - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
267	<i>RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - APERT SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
268	<i>RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - GOODMAN SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
269	<i>RNG0280 - ACRODISOSTOSI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
270	<i>RNG0290 - CAMPTODATTILIA FAMILIARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
271	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - C SINDROME.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
272	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
273	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - CROUZON MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
274	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
275	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
276	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - DISPLASIA MAXILLONASALE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
277	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
278	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - PIERRE ROBIN SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile

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

279	<i>RNG040 - ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA - TREACHER COLLINS SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
280	<i>RN0300 - SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
281	<i>RN0310 - KLIPPEL-FEIL SINDROME DI -.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
282	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ACONDROGENESI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
283	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ACONDROPLASIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
284	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
285	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
286	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - ESOSTOSI MULTIPLA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
287	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - KNIEST DISPLASIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
288	<i>RNG050 - CONDRODISTROFIE CONGENITE - SINDROME CAMPTOMELICA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
289	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Ortopedia
290	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOTENESI IMPERFETTA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica

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

291	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - OSTEOPETROSI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda universitaria Tor Vergata-Policlinico Tor Vergata-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
292	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA FIBROSA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
293	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
294	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
295	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - FAIRBANK MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
296	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
297	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISCONDROSTEOSI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Sede di Palidoro-Unità operativa di Ortopedia
298	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
299	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ENGELMANN MALATTIA DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
300	<i>RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI.</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
301	<i>RN0320 - GASTROSCHISI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
302	<i>RN0330 - EHLERS-DANLOS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
303	<i>RN0340 - ADAMS-OLIVER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

304	<i>RN0350 - COFFIN-LOWRY SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
305	<i>RN0360 - COFFIN-SIRIS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
306	<i>RN0370 - DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
307	<i>RN0380 - FILIPPI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
308	<i>RN0390 - GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
309	<i>RN0400 - JACKSON-WEISS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
310	<i>RN0410 - JARCHO-LEVIN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
311	<i>RN0420 - PALLISTER-W SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
312	<i>RN0430 - POLAND SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
313	<i>RN0440 - SEQUENZA SIRENOMELICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
314	<i>RN0450 - SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
315	<i>RN0460 - SINDROME FEMORO-FACCIALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
316	<i>RN0470 - SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
317	<i>RN0480 - SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

318	<i>RN0490 - WEAVER SINDROME DI -</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
319	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI CONGENITA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
320	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
321	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
322	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI TIPO HARLEQUIN.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
323	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - ITTIOSI X-LINKED.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
324	<i>RNG070 - ITTIOSI CONGENITE - NETHERTON SINDROME DI.</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
325	<i>RN0500 - CUTIS LAXA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
326	<i>RN0510 - INCONTINENTIA PIGMENTI -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
327	<i>RN0520 - XERODERMA PIGMENTOSO -</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
328	<i>RN0530 - CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA -</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee

REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

329	<i>RN0540 - CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
330	<i>RN0550 - DARIER MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
331	<i>RN0560 - DISCHERATOSI CONGENITA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
332	<i>RN0570 - EPIDERMOLISI BOLLOSA - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
333	<i>RN0580 - ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
334	<i>RN0590 - ERITROCHERATODERMIA VARIABILE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
335	<i>RN0600 - IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
336	<i>RN0610 - IPOPLASIA FOCAL E DERMICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
337	<i>RN0620 - PACHIDERMOPERIOSTOSI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
338	<i>RN0630 - PSEUDOXANTOMA ELASTICO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
339	<i>RN0640 - APLASIA CONGENITA DELLA CUTE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
340	<i>RN0650 - PARRY-ROMBERG SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
341	<i>RN0660 - DOWN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizi di Genetica medica

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

342	<i>RN0670 - CRI DU CHAT MALATTIA DEL - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione infantile-
343	<i>RN0680 - TURNER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio speciale di Endocrinologia
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
344	<i>RN0690 - KLINEFELTER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
345	<i>RN0700 - WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
346	<i>RN0710 - MELAS SINDROME - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
347	<i>RN0720 - MERRF SINDROME - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli--Istituto di Neurologia
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
348	<i>RN0730 - SHORT SINDROME - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
349	<i>RN0880 - SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA - .</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
350	<i>RN0990 - SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA - .</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia

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

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



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

361	<i>RN0840 - BORJESON SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
362	<i>RN0850 - CHARGE ASSOCIAZIONE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
363	<i>RN0860 - DE MORSIER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
364	<i>RN0870 - DUBOWITZ SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
365	<i>RN0880 - EEC SINDROME - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
366	<i>RN0890 - FREEMAN-SHELDON SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
367	<i>RN0900 - FRYNS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
368	<i>RN0910 - GOLDENHAR SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
369	<i>RN0920 - HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
370	<i>RN0930 - HOLT-ORAW SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
371	<i>RN0940 - KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA - . .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
372	<i>RN0950 - KARTAGENER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
373	<i>RN0960 - MAFFUCCI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

374	<i>RN0970 - MARSHALL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
375	<i>RN0980 - MECKEL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
376	<i>RN0990 - MOEBIUS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
377	<i>RN1000 - NAGER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
378	<i>RN1010 - NOONAN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
379	<i>RN1020 - OPITZ SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
380	<i>RN1030 - PALLISTER- HALL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
381	<i>RN1040 - PFEIFFER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurochirurgia-Unità operativa di Neurochirurgia infantile
382	<i>RN1050 - RIEGER SINDROME - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
383	<i>RN1060 - ROBERTS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
384	<i>RN1070 - ROBINOW SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
385	<i>RN1080 - RUSSELL-SILVER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Ortopedia

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

386	<i>RN1090 - SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
387	<i>RN1100 - SECKEL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
388	<i>RN1110 - SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
389	<i>RN1120 - SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
390	<i>RN1130 - SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
391	<i>RN1140 - SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
392	<i>RN1150 - SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
393	<i>RN1160 - SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
394	<i>RN1170 - SINDROME PROTEO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
395	<i>RN1180 - SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
396	<i>RN1190 - SINDROME UNGHIA-ROTULA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
397	<i>RN1200 - SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Servizio di Genetica medica
398	<i>RN1210 - SMITH-MAGENIS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

399	<i>RN1220 - STICKLER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
400	<i>RN1230 - SUMMIT SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
401	<i>RN1240 - TOWNES-BROCKS SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
402	<i>RN1250 - VACTERL ASSOCIAZIONE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
403	<i>RN1260 - WILDERVANCK SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
404	<i>RN1270 - WILLIAMS SINDROME DI - .</i>
Centro*	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
405	<i>RN1280 - WINCHESTER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
406	<i>RN1290 - WOLFRAM SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
407	<i>RN1300 - ANGELMAN SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
408	<i>RN1310 - PRADER-WILLI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Usi Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Dipartimento di Neuroscienze-Unità operativa di Patologia metabolica
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
409	<i>RN1320 - MARFAN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Palidoro-Unità operativa di Pediatria
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica

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

410	<i>RNI330 - SINDROME DA X FRAGILE - .</i>
Centro	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
411	<i>RNI340 - AASE-SMITH SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
412	<i>RNI350 - ALAGILLE SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
413	<i>RNI360 - ALPORT SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Nefrologia
414	<i>RNI370 - ALSTROM SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia
415	<i>RNG100 - ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE - .</i>
Centro	Azienda ospedaliera San Camillo - Forlanini--Unità di Reumatologia
416	<i>RNI380 - BARDET-BIEDL SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Sede di Palidoro-Unità operativa di Oculistica
417	<i>RNI390 - CARPENTER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
418	<i>RNI400 - COCKAYNE SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
419	<i>RNI410 - CORNELIA DE LANGE SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Fondazione Santa Lucia-Centro Abilitazione Infantile-
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
420	<i>RNI420 - DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
421	<i>RNI430 - DENYS-DRASH SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Divisione di Oncoematologia pediatrica
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Endocrinologia

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

422	<i>RN1440 - DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
423	<i>RN1450 - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
424	<i>RN1460 - FRASER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
425	<i>RN1470 - HAY-WELLS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
426	<i>RN1480 - IPOMELANOSI DI ITO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
427	<i>RN1490 - ISAACS SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
428	<i>RN1500 - KID SINDROME - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
429	<i>RN1510 - KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
Presidio	Azienda Usl Roma C-Ospedale S. Eugenio-Unità operativa di Gastroenterologia
430	<i>RN1520 - LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Centro per l'epilessia
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
431	<i>RN1530 - LEOPARD SINDROME - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
432	<i>RN1540 - LEVY-HOLLISTER SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
433	<i>RN1550 - MARSHALL-SMITH SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

434	<i>RN1560 - NEU-LAXOVA SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
435	<i>RN1570 - NEUROACANTOCITOSI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
436	<i>RN1580 - NORRIE MALATTIA DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
437	<i>RN1590 - PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
438	<i>RN1600 - PEARSON SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
439	<i>RN1610 - POEMS SINDROME - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
440	<i>RN1620 - RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Servizio di Genetica medica
441	<i>RN1630 - SINDROME ACROCALLOSIA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
442	<i>RN1640 - SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
443	<i>RN1650 - SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
Presidio	Istituti Fisioterapici Ospitalieri di Roma-Istituto S. Galliciano-Centro per le Porfirie
444	<i>RN1660 - SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Dermatologia
445	<i>RN1670 - SINDROME PTERIGIO MULTIPL - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
446	<i>RN1680 - SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti

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

447	<i>RN1690 - SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
448	<i>RN1700 - SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
Presidio	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-UO Medicina interna-
449	<i>RN1710 - TAY SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Malattie cutanee e veneree-Centro malattie neurocutanee
450	<i>RN1720 - VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda ospedaliera S. Filippo Neri-Dipartimento malattie nervose e osteoarticolari-
Presidio	Azienda Policlinico Umberto I-Dipartimento di Scienze Oftalmologiche-Centro per la Retinite pigmentosa
451	<i>RN1730 - WAGR SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
452	<i>RN1740 - WALKER-WARBURG SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
453	<i>RN1750 - WEILL-MARCHESANI SINDROME DI - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
454	<i>RN1760 - ZELLWEGER SINDROME DI - .</i>
Centro	Ospedale pediatrico Bambino Gesù-Sede di Paldoro-Unità operativa di Oculistica
455	<i>RP0010 - EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti
456	<i>RP0020 - SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
457	<i>RP0030 - SINDROME FETALE DA IDANTOINA - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
458	<i>RP0040 - SINDROME ALCOLICA FETALE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Centro Spina bifida
459	<i>RP0050 - APNEA INFANTILE - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Neurologia-Unità di Medicina del Sonno
460	<i>RP0060 - KERNITTERO - .</i>
Centro	Azienda Policlinico Agostino Gemelli-Istituto di Clinica Pediatrica-Servizio di Epidemiologia e Clinica dei difetti congeniti



REGIONE LAZIO - Centri e Presidi regionali per le malattie rare

---

461 RP0070 - FIBROSI EPATICA CONGENITA - .

Centro Ospedale pediatrico Bambino Gesù--Unità operativa di Gastroenterologia

---

462 RQ0010 - GERSTMANN SINDROME DI - .

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

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

## ALLEGATO 2

- 6 RB0030 - CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI - .  
7 RB0040 - GARDNER SINDROME DI - .  
8 RB0050 - POLIPOSI FAMILIARE - .  
9 RB0060 - LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI - .  
11 RC0010 - DEFICIENZA DI ACTH - .  
13 RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - BARTTER SINDROME DI .  
14 RCG010 - IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI - CONN SINDROME DI .  
16 RC0030 - REIFENSTEIN SINDROME DI - .  
17 RCG030 - POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI - SCHMIDT SINDROME DI .  
19 RC0050 - LEPRECAUNISMO - .  
21 RC0070 - DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO - .  
23 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - HARTNUP MALATTIA DI .  
25 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALCAPTONURIA .  
26 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERVALINEMIA .  
27 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO .  
29 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA .  
30 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IPERISTIDINEMIA .  
31 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE .  
32 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - ALANINEMIA .  
33 RCG040 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI - IMINOACIDEMIA .  
39 RCG060 - DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI - MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO .  
45 RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - TANGIER MALATTIA DI .  
48 RCG070 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE - XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA .  
50 RC0080 - LIPODISTROFIA TOTALE - .  
51 RCG080 - DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI - FABRY MALATTIA DI .  
54 RCG090 - MUCOLIPIDOSI - .  
55 RC0090 - DERCUM MALATTIA DI - .  
56 RC0100 - FARBER MALATTIA DI - .  
58 RC0120 - ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA - .  
59 RC0130 - ATRANSFERRINEMIA CONGENITA - .  
60 RC0140 - WALDMANN MALATTIA DI - .  
61 RCG100 - ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO - EMOCROMATOSI EREDITARIA .  
63 RC0150 - WILSON MALATTIA DI - .  
65 RC0170 - RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE - .  
66 RCG110 - PORFIRIE - .  
68 RCG120 - DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE - XANTINURIA .  
70 RC0180 - CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI - .  
78 RC0200 - CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA - .  
92 RD0020 - EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA - .  
106 RFG010 - LEUCODISTROFIE - ALEXANDER MALATTIA DI .  
110 RFG010 - LEUCODISTROFIE - PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI .  
111 RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - BATTEN MALATTIA DI .  
112 RFG020 - CEROIDO-LIPOFUSCINOSI - KUFS MALATTIA DI .  
114 RF0010 - ALPERS MALATTIA DI - .  
117 RF0040 - RETT SINDROME DI - .  
126 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA .

- 127 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE.  
128 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES.  
129 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT.  
130 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA PERIODICA.  
131 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI.  
132 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA FRIEDREICH-LIKE.  
133 RFG040 - MALATTIE SPINOCEREBELLARI - ATASSIA TELEANGECTASICA.  
138 RF0110 - SCLEROSI LATERALE PRIMARIA .  
143 RF0160 - MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI .  
153 RF0170 - STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI .  
169 RF0200 - VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE .  
170 RF0210 - EALES MALATTIA DI .  
171 RF0220 - BEHR SINDROME DI .  
172 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITREO RETINICA.  
174 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - RETINITE PUNCTATA ALBESCENS.  
175 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA DEI CONI.  
176 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - STARGARDT MALATTIA DI.  
177 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER.  
178 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST.  
179 RFG110 - DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE - DISTROFIA IALINA DELLA RETINA.  
180 RFG120 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE .  
181 RF0230 - CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH .  
182 RF0240 - ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE .  
183 RF0250 - EMERALOPIA CONGENITA .  
184 RF0260 - OGUCHI SINDROME DI .  
185 RF0270 - COGAN SINDROME DI .  
186 RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE NODULARE.  
187 RFG130 - DEGENERAZIONI DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE.  
188 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DEGENERAZIONE MARGINALE.  
189 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - COGAN DISTROFIA DI.  
190 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE GRANULARE.  
191 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE.  
192 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE MACULARE.  
193 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA.  
194 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - CORNEA GUTTATA.  
195 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA.  
196 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI.  
197 RFG140 - DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA - DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA.  
198 RF0280 - CHERATOCONO .  
199 RF0290 - CONGIUNTIVITE LIGNEA .  
201 RG0010 - ENDOCARDITE REUMATICA .  
202 RG0020 - POLIANGIOITE MICROSCOPICA .  
203 RG0030 - POLIARTERITE NODOSA .  
204 RG0040 - KAWASAKI SINDROME DI .  
205 RG0050 - CHURG-STRAUSS SINDROME DI .  
206 RG0060 - GOODPASTURE SINDROME DI .  
207 RG0070 - GRANULOMATOSI DI WEGENER .

- 208 RG0080 - ARTERITE A CELLULE GIGANTI -  
 211 RG0090 - TAKAYASU MALATTIA DI -  
 212 RG0100 - TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA - -  
 222 RJ0010 - DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO - -  
 225 RL0010 - ERITROCHERATOLISI HIEMALIS - -  
 244 RN0070 - CHIRAY FOIX SINDROME DI - -  
 245 RN0080 - DISAUTONOMIA FAMILIARE - -  
 251 RN0140 - PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE - -  
 252 RN0150 - BLUE RUBBER BLEB NEVUS - -  
 253 RN0160 - ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA - -  
 254 RN0170 - ATRESIA DEL DIGIUNO - -  
 255 RN0180 - ATRESIA O STENOSI DUODENALE - -  
 256 RN0190 - ANO IMPERFORATO - -  
 257 RN0200 - HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI - -  
 258 RN0210 - ATRESIA BILIARE - -  
 259 RN0220 - CAROLI MALATTIA DI - -  
 260 RN0230 - MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO - -  
 261 RN0240 - ERMAFRODITISMO VERO - -  
 263 RN0250 - RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA - -  
 265 RN0260 - FOCOMELIA - -  
 266 RN0270 - DEFORMITA' DI SPRENGEL - -  
 268 RNG030 - ACROCEFALOSINDATTILIA - GOODMAN SINDROME DI -  
 282 RNG050 - CONDRIDISTROFIE CONGENITE - ACONDROGENESI -  
 284 RNG050 - CONDRIDISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA -  
 285 RNG050 - CONDRIDISTROFIE CONGENITE - DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE -  
 287 RNG050 - CONDRIDISTROFIE CONGENITE - KNIEST DISPLASIA -  
 288 RNG050 - CONDRIDISTROFIE CONGENITE - SINDROME CAMPTOMELICA -  
 292 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA FIBROSA -  
 294 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA -  
 295 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - FAIRBANK MALATTIA DI -  
 296 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI -  
 298 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA -  
 299 RNG060 - OSTEODISTROFIE CONGENITE - ENGELMANN MALATTIA DI -  
 304 RN0350 - COFFIN-LOWRY SINDROME DI - -  
 306 RN0370 - DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI - -  
 307 RN0380 - FILIPPI SINDROME DI - -  
 308 RN0390 - GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA - -  
 309 RN0400 - JACKSON-WEISS SINDROME DI - -  
 310 RN0410 - JARCHO-LEVIN SINDROME DI - -  
 311 RN0420 - PALLISTER-W SINDROME DI - -  
 313 RN0440 - SEQUENZA SIRENOMELICA - -  
 315 RN0460 - SINDROME FEMORO-FACCIALE - -  
 316 RN0470 - SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE - -  
 318 RN0490 - WEAVER SINDROME DI - -  
 325 RN0500 - CUTIS LAXA - -  
 328 RN0530 - CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA - -  
 329 RN0540 - CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA - -

- 333 RN0580 - ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA - -  
 334 RN0590 - ERITROCHERATODERMIA VARIABILE - -  
 336 RN0610 - IPOPLASIA FOCALE DERMICA - -  
 337 RN0620 - PACHIDERMOPERIOTOSI - -  
 338 RN0630 - PSEUDOXANTOMA ELASTICO - -  
 340 RN0650 - PARRY-ROMBERG SINDROME DI - -  
 348 RN0730 - SHORT SINDROME - -  
 349 RNG080 - SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA - -  
 350 RNG090 - SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA - -  
 351 RN0740 - IVEMARK SINDROME DI - -  
 357 RN0800 - ANTLEY-BIXLER SINDROME DI - -  
 361 RN0840 - BORJESON SINDROME DI - -  
 363 RN0860 - DE MORSIER SINDROME DI - -  
 366 RN0890 - FREEMAN-SHELDON SINDROME DI - -  
 367 RN0900 - FRYNS SINDROME DI - -  
 369 RN0920 - HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI - -  
 372 RN0950 - KARTAGENER SINDROME DI - -  
 373 RN0960 - MAFFUCCI SINDROME DI - -  
 375 RN0980 - MECKEL SINDROME DI - -  
 382 RN1050 - RIEGER SINDROME - -  
 383 RN1060 - ROBERTS SINDROME DI - -  
 386 RN1090 - SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI - -  
 388 RN1110 - SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE - -  
 390 RN1130 - SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE - -  
 391 RN1140 - SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE - -  
 393 RN1160 - SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA - -  
 395 RN1180 - SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA - -  
 396 RN1190 - SINDROME UNGHIA-ROTULA - -  
 398 RN1210 - SMITH-MAGENIS SINDROME DI - -  
 400 RN1230 - SUMMIT SINDROME DI - -  
 402 RN1250 - VACTERL ASSOCIAZIONE - -  
 405 RN1280 - WINCHESTER SINDROME DI - -  
 406 RN1290 - WOLFRAM SINDROME DI - -  
 410 RN1330 - SINDROME DA X FRAGILE - -  
 411 RN1340 - AASE-SMITH SINDROME DI - -  
 415 RNG100 - ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE - -  
 420 RN1420 - DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI - -  
 421 RN1430 - DENYS-DRASH SINDROME DI - -  
 424 RN1460 - FRASER SINDROME DI - -  
 425 RN1470 - HAY-WELLS SINDROME DI - -  
 432 RN1540 - LEVY-HOLLISTER SINDROME DI - -  
 433 RN1550 - MARSHALL-SMITH SINDROME DI - -  
 434 RN1560 - NEU-LAXOVA SINDROME DI - -  
 435 RN1570 - NEUROACANTOCITOSI - -  
 436 RN1580 - NORRIE MALATTIA DI - -  
 438 RN1600 - PEARSON SINDROME DI - -  
 439 RN1610 - POEMS SINDROME - -

- 441 RN1630 - SINDROME ACROCALLOSA - -  
442 RN1640 - SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA - -  
443 RN1650 - SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO - -  
444 RN1660 - SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL - -  
445 RN1670 - SINDROME PTERIGIO MULTIPLO - -  
446 RN1680 - SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA - -  
447 RN1690 - SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO - -  
448 RN1700 - SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI - -  
450 RN1720 - VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI - -  
451 RN1730 - WAGR SINDROME DI - -  
452 RN1740 - WALKER-WARBURG SINDROME DI - -  
453 RN1750 - WEILL-MARCHESANI SINDROME DI - -  
454 RN1760 - ZELLWEGER SINDROME DI - -  
456 RP0020 - SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO - -  
457 RP0030 - SINDROME FETALE DA IDANTOINA - -  
458 RP0040 - SINDROME ALCOLICA FETALE - -  
459 RP0050 - APNEA INFANTILE - -  
460 RP0060 - KERNITTERO - -  
461 RP0070 - FIBROSI EPATICA CONGENITA - -  
462 RC0010 - GERSTMANN SINDROME DI - -

**ALLEGATO N. 3****La normativa**

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

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

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

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

**La rete delle malattie rare della Regione**

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

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

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

I Presidi e i Centri di Riferimento per le Malattie rare di cui all'All. 1, sono stati individuati in quanto in possesso di documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per gruppi di malattie o per le malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, quelli per l'emergenza e per la diagnostica genetico molecolare.

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

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

### **Il percorso del paziente**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

ALLEGATO A

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

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

.....  
(intestazione dell'Ente)

**Si certifica che**

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

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

Indirizzo .....

N. tessera sanitaria .....

**è affetto dalla seguente patologia**

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

**contraddistinta dal seguente codice di esenzione**

(riportare il Codice di cui all'Allegato n. 1 del D.M. 279/01)

Luogo .....

data.....

**Timbro e firma del Medico**

.....

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

Numero tessera sanitaria dell'assistito: \_\_\_\_\_

Età: \_\_\_\_\_ Sesso  M  F

AUSL di appartenenza dell'assistito: \_\_\_\_\_ Provincia: \_\_\_\_\_

Regione: \_\_\_\_\_

Medico curante: \_\_\_\_\_

Diagnosi: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Formulata in data \_\_\_\_\_

Codice di esenzione \_\_\_\_\_  
(allegato n. 1 al Decreto n. 279 del 18 maggio 2001)

Medico specialista

Dr/Prof.: \_\_\_\_\_

Centro : \_\_\_\_\_

**Programma terapeutico**

FARMACO	Forma farmaceutica	Posologia

Durata prevista del trattamento (2) \_\_\_\_\_

Prima prescrizione                       prosecuzione della cura

Data \_\_\_\_\_

Timbro e firma del medico prescrittore (3) \_\_\_\_\_

Timbro del centro \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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