

Allegato 2 CENTRI PER SOLA CERTIFICAZIONE DI MALATTIA RARA

AOU "R.DULBECCO" CATANZARO - U.O. GENETICA MEDICA	
REFERENTE: PROF. PERROTTI	
Codice malattia	Malattia
2. TUMORI	
RB0040	GARDNER, SINDROME DI
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RBG010	NEUROFIBROMATOSI
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON LYNCH, SINDROME DI
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
	ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA SINDROME
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE)
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI FEBBRE PERIODICA EREDITARIA FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241) SINDROME TRAPS (codice RC0243)
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI
RN1010	NOONAN, SINDROME DI
RN1530	SINDROME LEOPARD
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI

AO GOM REGGIO CALABRIA - U.O. GENETICA MEDICA	
REFERENTE: DOTT. MAMMI'	
Codice malattia	Malattia
2. TUMORI	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
RBG010	NEUROFIBROMATOSI
RBG021	S. DI LYNCH
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE	
RC0020	SINDROME DI KALLMAN
4. MALATTIE DEL METABOLISMO	
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
RCG040	ALBINISMO
RCG040	OMOCISTINURIA
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
RFG010	LEUCODISTROFIE
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	
RCG150	ISTIOCITOSI
RCG160	DIGEORGE, SINDROME DI
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	
RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	
RF0040	SINDROME DI RETT
RF0080	COREA DI HUNTINGTON
RF0280	CHERATOCONO
RF0370	FAHR, MALATTIA DI
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
RFG050	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI

RFG060	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI
RFG080	DISTROFIA DI DUCHENNE
RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE
RFG090	MALATTIA DI STEINERT
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	
RFG110	RETINITE PIGMENTOSA
RFG110	STARGARDT, MALATTIA DI
RFG110	RETINOSCHISI GIOVANILE
RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI
RGG010	MALATTIA DI RENDU-OSLER-WEBER
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	
RH0011	SARCOIDOSI
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO URINARIO	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
RN1360	S. ALPORT
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE
RN0880	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO

RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
RNG151	ITTIOSI CONGENITE
RNG151	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
RNG151	ITTIOSI CONGENITA
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	
RN0010	ARNOLD CHIARI
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0040	SINDROME DI JOUBERT
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0330	S. DI EHLERS-DANLOS
RN0390	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG
RN0430	S. DI POLAND
RN0490	WEAVER, SINDROME DI
RN0680	SINDROME DI TURNER
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
RN0810	SINDROME DI BALLER-GEROLD
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI
RN0850	SINDROME DI CHARGE
RN0900	SINDROME DI FRYNS
RN0910	SINDROME DI GOLDHENAR
RN0940	S. KABUKI
RN0980	SINDROME DI MECKEL
RN1010	S. DI NOONAN
RN1020	S. DI OPITZ
RN1040	TREACHER COLLINS, SINDROME DI
RN1080	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI
RN1100	SINDROME DI SECKEL
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
RN1180	S. TRICO-RINO-FALANGEA
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME
RN1220	SINDROME DI STICKELR
RN1270	S. DI WILLIAMS

RN1300	SINDROME DI ANGELMAN
RN1310	SINDROME DI PRADER WILLI
RN1320	SINDROME MARFAN
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE MARTIN-BELL, SINDROME DI
RN1390	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
RN1400	OCKAYNE, SINDROME DI
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
RNG030	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE
RNG030	CRANIOSINOSTOSI
RNG040	MALATTIA DI CROUZON
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RNG050	ESOSTOSI MULTIPLA
RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA
RNG060	DISCONDROSTEOSI
RNG060	DISPLASIA FIBROSA
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE
RNG060	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA
RNG060	SINDROME DI ELLIS VAN CREVELD
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE
RNG101	COLOBOMA CONGENITO
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
RC0060	S. DI WERNER (DA SPOSTARE)
RC0310	S. SOTOS (MALATTIA CROMOSOMALE MA MANCA NELL'ALTRO FILE)
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE