

Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems	Walker-Warburg-Syndrom Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			
	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind immunemat ed emocoagulat.) Neurochirurgia (Neurochirurgia A) Neurochirurgia pediatrica
	Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020			
	Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030			
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040			
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050			
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060			
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070			
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570			
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			

41

50

Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems <i>Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Magnifico -</i>	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Neurochirurgia Genetica medica (poliambulatorio di Tv)
	Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020			
	Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030			
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040			
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050			
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060			
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070			
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570			
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			
	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010			
Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020				
Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030				
Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040				
Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050				
Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060				
Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070				
Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080				
Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300				
Sindrome di Möbius/ Möbius-	RN0990				

42

51

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.R.
- Dr. Erasmo Pignatelli -

<p>Malattie del sistema osteo-muscolare e del tessuto connettivo/ Krankheiten des osteomuskulären Gewebes u. des Bindegewebes</p>	RMG010	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010	Centro per le malattie osteo-muskulären Gewebes und des Bindegewebes	<p>Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Neurologia (Clinica neurologica) Neurochirurgia Fisiopatologia respiratoria Pneumologia Odonoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale</p>
	RM0040	Fascite eosinofila/ Eosinophile Fasziitis	RM0040		
	RM0050	Fascite diffusa/ Diffuse Fasziitis	RM0050		
	RM0060	Policondrite/ Polychondritis	RM0060		
	RM0010	Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteo-muscolare e tessuto connettivo - Trento	
	RM0020	Polimiosite/ Polymyositis	RM0020		
	RM0030	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030		
	RMG010	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010		
	RM0040	Fascite eosinofila/ Eosinophile Fasziitis	RM0040		
	RM0050	Fascite diffusa/ Diffuse Fasziitis	RM0050		
<p>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</p>	RN0010	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Padova	<p>Azienda Ospedaliera di Padova</p>
	RN0020	Microcefalia/ Mikrozephalie	RN0020		
	RN0030	Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030		
	RN0040	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040		
	RN0050	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050		
	RN0060	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060		
	RN0070	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070		
	RN0080	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080		
	RN0300	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300		
	RN0990	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990		
RN1490	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
RN1570	Neuroacanthocitosi/ Neuroacanthocytosis	RN1570			
RN1740	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
RN1750	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			



<p>Malformazioni del Sistema Nervoso/ Fehlbildungen des Nervensystems</p>	RN1490	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490		<p>Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Zentralkrankenhaus Bozen Neurologia/ Neurologie</p>
	RN1570	Neuroacanthocitosi/ Neuroacanthocytosis	RN1570		
	RN1740	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740		
	RN1750	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750		
	RN0010	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Bolzano/ Zentrum für seltene isolierte und syndromale Fehlbildungen des Nervensystems	
	RN0020	Microcefalia/ Mikrozephalie	RN0020		
	RN0030	Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030		
	RN0040	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040		
	RN0050	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050		
	RN0060	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060		
RN0070	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070			
RN0080	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080			
RN0300	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300			
RN0990	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990			
RN1490	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490			
RN1570	Neuroacanthocitosi/ Neuroacanthocytosis	RN1570			
RN1740	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740			
RN1750	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750			

Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo - Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dermatologia/ Dermatologie
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020			
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030			
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040			
	Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid	RL0050			
Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060				
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo/ Krankheiten des osteomuskulären Gewebes und des Bindegewebes	Dermatomiosite/ Dermatomyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Reumatologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Neurologia (Clinica Neurologica)
	Polimiosite/ Polymyositis	RM0020			
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0030			
	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RMG010			
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitis	RM0040			
	Fascite diffusa/ Diffuse Faszitis	RM0050			
Policondrite/ Polychondritis	RM0060				
Dermatomiosite/ Dermatomyositis	Polimiosite/ Polymyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind immunemat ed emocoagulat.) Neurologia (Neurologia B)
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0020			
	Connettiviti indifferenziate/ Undifferenzierte Kollagenosen	RM0030			
	Fascite eosinofila/ Eosinophile Faszitis	RMG010			
	Fascite diffusa/ Diffuse Faszitis	RM0040			
	Policondrite/ Polychondritis	RM0050			
Dermatomiosite/ Dermatomyositis	Polimiosite/ Polymyositis	RM0010	Centro per le malattie rare del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo - Bolzano/ Zentrum für	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Medicina interna/ Interne Medizin Dermatologia/ Dermatologie
	Connettivite mista/ Mischkollagenose	RM0020			
		RM0030			

39

48



Malattie mitocondriali e dei perossisomi/ Krankheiten der Mitochondrien und der Peroxisomen	Sindrome di Arnold-Chiari/ Arnold-Chiari-Syndrom	RN0010	Centro per le malformazioni del sistema nervoso isolate e sindromiche rare - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Neuropsichiatria Infantile			
	Microcefalia/ Mikrocephalie	RN0020						
	Agnesia cerebellare/ Zerebelläre Agnesie	RN0030						
	Sindrome di Joubert/ Joubert-Syndrom	RN0040						
	Lissencefalia/ Lissenzephalie	RN0050						
	Oloprosencefalia/ Holoprosencephalie	RN0060						
	Sindrome di Chiray-Foix/ Chiray-Foix-Syndrom	RN0070						
	Disautonomia familiare/ Familiäre Dysautonomie	RN0080						
	Sindrome da Regressione Caudale/ Kaudale Regressions-Sequenz	RN0300						
	Sindrome di Möbius/ Möbius-Syndrom	RN0990						
	Sindrome di Isaac/ Isaac-Syndrom	RN1490						
	Neuroacantocitosi/ Neuroakanthozytose	RN1570						
	Sindrome di Walker-Warburg/ Walker-Warburg-Syndrom	RN1740						
	Sindrome di Weill-Marchesani/ Weill-Marchesani-Syndrom	RN1750						
	Malattia di Alpers/ Alpers-Syndrom	RF0010				Centro per le malattie mitocondriali e dei perossisomi - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunemat. ed emocoagulat.)
	Sindrome di Kearns-Sayre/ Kearns-Sayre-Syndrom	RF0020						
	Malattia di Leigh/ Leigh-Krankheit	RF0030						
Sindrome MELAS/ MELAS-Syndrom	RN0710							
Sindrome MERRF/ MERRF-Syndrom	RN0720							
Sindrome di Zellweger/ Zellweger-Syndrom	RN1760							
		Az. ULSS n.9 Treviso	Genetica medica (poliambulatorio di Tv)					

44

53

Dr. Gerardo Magnago - Dr. Eros Magnago -

Malattie dell'apparato genito-urinario Krankheiten des Urogenital-systems	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
	Diabete insipido nefrogenico/ Nephrogener Diabetes insipidus	RJ0010	Centro per le malattie rare dell'apparato genito-urinario- Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Urologia
	Fibrosi retroperitoneale/ Retroperitonealfibrose	RJ0020			
	Cistite interstiziale/ Interstitielle Zystitis	RJ0030			
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo- Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Dermatologia
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020			
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030			
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040			
Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid	RL0050				
Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060				
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo/ Krankheiten der Haut und des subkutanen Gewebes	Eritrocheratolisi hiemalis/ Erythrokeratolysis hiemalis	RL0010	Centro per le malattie rare della pelle e del tessuto sottocutaneo- Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. di Vicenza	Dermatologia
	Dermatite erpetiforme/ Dermatitis herpetiformis	RL0020			
	Pemfigo/ Pemphigus	RL0030			
	Pemfigoide bolloso/ Bullöses Pemphigoid	RL0040			
	Pemfigoide benigno delle mucose/ Gutartiges Schleimhautpemphigoid	RL0050			
	Lichen sclerosus et atrophicus/ Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060			

37



Malformazioni oculari/ Fehlbildungen des Auges Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Macchiago -	Papillenkolobom	RN0130			
	Anomalia di Morning-Glory/ Morning glory-Syndrom	RN0140			
	Persistenza della membrana pupillare/ Persistierende Pupillemembran	RN0860			
	Sindrome di De Morsier/ De-Morsier-Syndrom	RN1050			
	Sindrome di Rieger/ Rieger-Syndrom	RN1220			
	Sindrome di Stickler/ Stickler-Syndrom	RN1580			
	Malattia di Norrie/ Norrie-Krankheit	RN1720			
	Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada/ Vogt-Koyanagi-Harada-Syndrom	RN0090	Centro per le malformazioni oculari isolate e sindromiche rare - Bolzano/ Zentrum für seltene isolierte und syndromale Fehlbildungen des Auges	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Oculistica/ Augenheilkunde
	Anomalia di Axenfeld-Rieger/ Axenfeld-Rieger-Anomalie	RN0100			
	Anomalia di Peters/ Peters-Anomalie	RN0110			
	Aniridia/ Aniridie	RN0120			
	Coloboma congenito del disco ottico/ Kongenitales Papillenkolobom	RN0130			
	Anomalia di Morning-Glory/ Morning glory-Syndrom	RN0140			
	Persistenza della membrana pupillare/ Persistierende Pupillemembran	RN0860			
	Sindrome di De Morsier/ De-Morsier-Syndrom	RN1050			
	Sindrome di Rieger/ Rieger-Syndrom	RN1220			
	Sindrome di Stickler/ Stickler-Syndrom	RN1580			
	Malattia di Norrie/ Norrie-Krankheit	RN1720			
Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada/ Vogt-Koyanagi-Harada-Syndrom					

46

Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungsapparates	microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0080 RC0140			
	Acalasia/ Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Gastroenterologia Chirurgia generale (Chirurgia III)
	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0080 RC0140			
	Acalasia/ Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfaltengastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/ Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva sclerosante/ Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celiaca/ Zöliakische Sprue	RI0010 RI0020 RI0030 RI0040 RI0050 RI0060 RI0070	Centro per le malattie rare dell'apparato digerente - Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Verdauungsapparates - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Gastroenterologia/ Gastroenterologie
	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse Einschluss-Krankheit Linfangectasia intestinale/ Intestinale Lymphangiectasie Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	RI0080 RC0140			

35



Malformazioni gastro-intestinali/ Gastrointestinalne Fehlbildungen	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/ Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel Atresia del digiuno/ Jejunalatresie	RN0160 RN0170	Centro per le malformazioni gastro- intestinali isolate e sindromiche rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Chirurgia pediatrica Genetica medica (poliambulatorio di Tv)	
	Atresia o stenosi duodenale/ Duodenalatresie oder -Stenose Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallengangatresie Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroschisi/ Gastroschisis Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	RN0180 RN0190 RN0200 RN0210 RN0220 RN0230 RN0320 RN0760				
	Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea/ Ösophagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel Atresia del digiuno/ Jejunalatresie	RN0160 RN0170	Centro per le malformazioni gastro- intestinali isolate e sindromiche rare - Bolzano/ Zentrum für isolierte und syndromale gastrointestinalne Fehlbildungen - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Gastroenterologia/ Gastroenterologie	
	Atresia o stenosi duodenale/ Duodenalatresie oder -Stenose Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallengangatresie Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroschisi/ Gastroschisis Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	RN0180 RN0190 RN0200 RN0210 RN0220 RN0230 RN0320 RN0760				

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magnago

48

57

Area materno-infantile (Dipartimento snutti salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I°) Gastroenterologia Chirurgia generale (Clinica chirurgica I° e Clinica chirurgica III°)	Azienda Ospedaliera di Padova	Centro per le malattie digerente - Padova	R10010	Acalasia/Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfalten gastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	Malattie dell'apparato digerente/ Krankheiten des Verdauungsapparates
			R10020	Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfalten gastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10030	Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10050	Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10060	Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10070	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			R10080	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
			RC0140	Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit	
			R10010	Acalasia/Achalasia Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfalten gastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse	
R10020	Gastrite ipertrofica gigante/ Riesenfalten gastritis Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10030	Gastroenterite eosinofila/ Eosinophile Gastroenteritis Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale/Chronische intestinale Pseudoobstruktion Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10050	Colangite primitiva Sclerosante/Primäre sklerosierende Cholangitis Sprue celliaca/ Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10060	Zöliakische Sprue Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10070	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
R10080	Malattia da inclusione dei microvilli / Mikrovillöse				
RC0140	Malattia di Waldmann/ Waldmann-Krankheit				
RG0010	Micromangiopatie trombotiche*/ Mikroangiopathien* Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit Telangiectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Telangiectasie Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom				

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magnago -



Pediatra Chirurgia pediatrica Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Centro per le malformazioni isolate e sindromiche rare - Trento	RN0160	Atrisia esofagea c/o fistola tracheoesofagea/ Osofagusatresie und/oder tracheo-ösophageale Fistel Atresia del digiuno/ Atresia o stenosi duodenale/ Jejunalatresie Duodenalatresie oder -Stenose Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	Malformazioni gastro-intestinali/ Gastrointestinal Fehlbildungen
		RN0170	Atresia del digiuno/ Atresia o stenosi duodenale/ Jejunalatresie Duodenalatresie oder -Stenose Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0180	Atresia o stenosi duodenale/ Jejunalatresie Duodenalatresie oder -Stenose Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0190	Ano imperforato/ Analatresie Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0200	Malattia di Hirschsprung/ Hirschsprung-Krankheit Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0210	Atresia biliare/ Gallenangatrese Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0220	Malattia di Caroli/ Caroli-Krankheit Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0230	Malattia del fegato policistico/ Polyzystische Leberkrankheit Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0320	Gastroesofagite Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	
		RN0760	Sindrome di Peutz Jeghers/ Peutz-Jeghers-Syndrom	

Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Kreislaufsystems	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis	RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio – Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Kreislaufsystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Medicina Interna/ Interne Medizin Ematologia/ Hämatologie
	Poliangiite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis	RG0020			
	Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa	RG0030			
	Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom	RG0040			
	Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom	RG0050			
	Sindrome di Goodpasture/ Goodpasture-Syndrom	RG0060			
	Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose	RG0070			
	Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis	RG0080			
	Microangiopatie trombotiche*/ Thrombotische Mikroangiopathien*	RG0090			
	Malattia di Takayasu/ Takayasu-Krankheit	RG0100			
	Teleangectasia emorragica ereditaria/ Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie	RG0110			
Sindrome di Budd-Chiari/ Budd-Chiari-Syndrom					
Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Kreislaufsystems	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis	RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Reumatologia Nefrologia
	Poliangiite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis	RG0020			
	Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa	RG0030			
	Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom	RG0040			
	Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom	RG0050			
	Sindrome di Goodpasture/ Goodpasture-Syndrom	RG0060			
	Granulomatosi di Wegener/ Wegener-Granulomatose	RG0070			
	Arterite a cellule giganti/ Riesenzell-Arteriitis	RG0080			

33

42



Malformazioni genito-urinarie/ Genitourinale Fehlbildungen	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240	Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Belluno	Az. ULSS 1 P.O. Belluno	Urologia						
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250									
	Sindrome unghia-rotula/ Osteoonychodysplasie	RN1190									
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360									
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730									
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010									
	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240				Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Urologia Medicina generale (Endocrinologia e Clinica medica III ^a)			
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250									
	Sindrome unghia-rotula/ Osteoonychodysplasie	RN1190									
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360									
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730									
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010									
	Ermafroditismo vero/ Echter Hermaphroditismus	RN0240							Centro per le malformazioni genito-urinarie isolate e sindromiche rare – Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Nefrologia (Nefrologia e dialisi)
	Rene con midollare a spugna/ Markschwammniere	RN0250									
	Sindrome unghia-rotula/ Osteoonychodysplasie	RN1190									
	Sindrome di Alport/ Alport-Syndrom	RN1360									
	Sindrome di WAGR/ WAGR-Syndrom	RN1730									
	Pseudoermafroditismi/ Pseudohermaphroditismen	RNG010									

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Marzotto -

50

59

Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Schapparates	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Schapparates	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Oculistica/ Augenheilkunde				
	Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210							
	Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220							
	Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*	RFG110							
	Distrofie ereditarie della corioide/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RFG120							
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0230							
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0240							
	Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0250							
	Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom	RF0260							
	Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom	RF0270							
	Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen*	RFG130							
	Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien	RFG140							
	Cheratocono/Keratokonius	RF0280							
	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis	RF0290							
	Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0300							
	Malattie del sistema circolatorio/ Krankheiten des Blutkreislaufs	Endocardite reumatica/ Rheumatische Endokarditis				RG0010	Centro per le malattie rare del sistema circolatorio - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^ e Clinica Medica V^) Cardiologia Reumatologia Ematologia (Ematologia ed Immunologia clinica) Oculistica (Clinica Oculistica) Gastroenterologia
		Poliangiite microscopica/ Mikroskopische Polyangiitis				RG0020			
Poliarterite nodosa/ Polyarteriitis nodosa		RG0030							
Sindrome di Kawasaki/ Kawasaki-Syndrom		RG0040							
Sindrome di Churg-Strauss/ Churg-Strauss-Syndrom		RG0050							
Sindrome di Goodpasture/		RG0060							

31

40



Malformazioni condro-ossee/ Chondro-ossäre Fehlbildungen Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Magnago	Zephalopolysyndaktylie-Syndrom				medicina riabilitativa)
	Sindrome di Jackson-Weiss/ Jackson-Weiss-Syndrom	RN0400			
	Sindrome di Jarcho-Levin/ Jarcho-Levin-Syndrom	RN0410			
	Sindrome di Poland/ Poland-Syndrom	RN0430			
	Sindrome cerebro-costomandibolare/ Zerebro-kostomandibuläres Syndrom	RN0450			
	Sindrome oto-palato-digitale/ Oto-palato-digitales Syndrom	RN0470			
	Sindrome trisma-pseudocamptodattilia/ Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom	RN0480			
	Displasia oculo-digitodentale/ Oculodentodigitale Dysplasie	RN1440			
	Displasia spondiloepifisaria congenita/ Kongenitale spondyloepiphysäre Dysplasie	RN1450			
	Sindrome di Klippel Trénaunay/ Klippel-Trénaunay-Syndrom	RN1510			
	Condrodistrofia congenita/ Kongenitale Chondrodystrophien	RNG050			
	Osteodistrofia congenita/ Kongenitale Osteodystrophien	RNG060			

52

61

Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates	coroide/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RF0230			
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0240			
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0250			
	Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0260			
	Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom	RF0270			
	Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom	RF0280			
	Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen*	RF0290			
	Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien	RF0300			
	Cheratocono/ Keratokonus	RF0300			
	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis				
	Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie				
	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo- Padova ULSS 16	Az. ULSS 16 Padova	Oculistica Centro per l'ipovisione dell'età adulta
	Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
	Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220			
	Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*	RF0230			
Distrofie ereditarie della cornea/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RF0240				
Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0250				
Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie	RF0260				
Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie	RF0270				
Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom					
Sindrome di Cogan/					

29

38



	Trénaunay/ Klippel-Trénaunay-Syndrom	RNG050			
	Condroidistofie congenite/ Kongenitale Chondrodystrophien	RNG060			
	Osteodistofie congenite/ Kongenitale Osteodystrophien				
Malformazioni dermatologiche/ Dermatologische Fehlbildungen Der Generalsekretär der L.P. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Magnago -	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus-Syndrom	RN0150	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria Dermatologia
	Cutis laxa/ Cutis laxa	RN0500			
	Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti	RN0510			
	Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0520			
	Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa	RN0530			
	Cute marmorata	RN0540			
	teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita				
	Malattia di Darier/ Darier-Krankheit	RN0550			
	Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita	RN0560			
	Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa	RN0570			
	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica	RN0580			
	Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis	RN0590			
	Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600			
	Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610			

54

63

Malattie dell'apparato visivo Erkrankungen des Sehapparates	Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0290 RF0300			
	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie Malattia di Eales/ Eales-Krankheit Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien* Distrofie ereditarie della corioide/ Hereditäre Aderhautdystrophien Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie Emeralopia congenita/ Kongenitale Hemeralopie Sindrome di Oguchi/ Oguchi-Syndrom Sindrome di Cogan/ Cogan-Syndrom Degenerazioni della cornea*/ Hornhautdegenerationen* Distrofie ereditarie della cornea*/ Hereditäre Hornhautdystrophien Cheratocono/Keratokonus Congiuntivite lignea/ Lignöse Konjunktivitis Atrofia ottica di Leber/ Leber-Optikusatrophie	RF0200 RF0210 RF0220 RFG110 RFG120 RF0230 RF0240 RF0250 RF0260 RF0270 RFG130 RFG140 RF0280 RF0290 RF0300	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Venezia	Az. ULSS 12 P.O. Mestre	Oculistica Fondazione Banca degli occhi

27

36



Malformazioni dermatologiche/ Dermatologiche Fehlbildungen Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Magnago -	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva/ Erythrokeratoderma progressiva symmetrica Eritrocheratoderma variabile/ Erythrokeratoderma variabilis	RN0580 RN0590			
	Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600			
	Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610			
	Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620			
	Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630			
	Aplasia congenita della cute/ Aplasia cutis congenita	RN0640			
	Sindrome di Parry-Romberg/ Parry-Romberg-Syndrom	RN0650			
	Ipomelanososi di Ito/ Ito-Hypomelanose	RN1480			
	Sindrome KID/ KID-Syndrom	RN1500			
	Sindrome del nevo displastico/ Syndrom des dysplastischen Nävus	RN1650			
	Sindrome del nevo epidermale/ Syndrom des epidermalen Naevus	RN1660			
	Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom	RN1700			
	Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom	RN1710			
	Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RNG070			
	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus-Syndrom Cutis laxa/ Cutis laxa Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0150 RN0500 RN0510 RN0520	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Dermatologia (Clinica dermatologica) Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale

56

65

Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems	Sindrome di Melkersson-Rosenthal/ Melkersson-Rosenthal-Syndrom	RF0160	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Neurologia
	Neuropatie ereditarie*/ Hereditäre Neuropathien*	RF0160			
	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom	RF0170			
	S Polineuropatia cronica	RF0180			
	N infiammatoria demielinizzante/				
	P Chronisch inflammatorische demyelinisierende				
	P Polyradikuloneuropathie				
	Z Sindrome di Eaton-Lambert/	RF0190			
	N Eaton-Lambert-Syndrom				
	Miopatie congenite ereditarie*/ Hereditäre kongenitale Myopathien*	RF0200			
	Distrofie muscolari*/ Muskeldystrophien*	RF0210			
Distrofie miotoniche*/ Myotone Dystrophien*	RF0220				
Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyzen	RF0230				
Malattie dell'apparato visivo Krankheiten des Sehapparates	Vitreoretinopatia essudativa familiare/ Familiäre exsudative Vitreoretinopathie	RF0200	Centro per le malattie rare dell'apparato visivo - Conegliano	Az. ULSS 7 P.O. De Girocoli (Conegliano)	Oculistica
	Malattia di Eales/ Eales-Krankheit	RF0210			
	Sindrome di Behr/ Behr-Syndrom	RF0220			
	Distrofie retiniche ereditarie*/ Hereditäre Netzhautdystrophien*	RF0230			
	Distrofie ereditarie della corioide/ Hereditäre Aderhautdystrophien	RF0240			
	Ciclite eterocromica di Fuchs/ Heterochrome Fuchs-Zyklitis	RF0250			
	Atrofia essenziale dell'iride/ Essentielle Irisatrophie				
	Emeralopia congenita/				

25

34



Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P. - Dr. Eros Magnago -	Sindrome di Sjogren-Larsson/ Sjögren-Larsson-Syndrom	RN1700	Centro per le malformazioni dermatologiche isolate e sindromiche rare - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Dermatologia
	Sindrome di Tay/ Tay-Syndrom	RN1710			
	Ittiosi congenite/ Kongenitale Ichthyose	RNG070			
	Blue rubber bleb nevus/ Blue-Rubber-Bleb-Naevus-Syndrom	RN0150			
	Cutis laxa/ Cutis laxa	RN0500			
	Incontinentia pigmenti/ Incontinentia pigmenti	RN0510			
	Xeroderma pigmentoso/ Xeroderma pigmentosum	RN0520			
	Cheratosi follicolare acuminata/ Keratosis follicularis spinulosa	RN0530			
	Cute marmorea teleangectasica congenita/ Cutis marmorata teleangectatica congenita	RN0540			
	Malattia di Darier/ Darier-Krankheit	RN0550			
	Discheratosi congenita/ Dyskeratosis congenita	RN0560			
	Epidermolisi bollosa/ Epidermolysis bullosa	RN0570			
	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva/ Erythrokeratodermia progressiva symmetrica	RN0580			
	Eritrocheratodermia variabile/ Erythrokeratodermia variabilis	RN0590			
	Ipercheratosi epidermolitica/ Epidermolytische Hyperkeratose	RN0600			
	Ipoplasia focale dermica/ Fokale dermale Hypoplasie	RN0610			
	Pachidermoperiostosi/ Pachydermoperiostose	RN0620			
	Pseudoxantoma elastico/ Pseudoxanthoma elasticum	RN0630			

58

67

RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomale/ Syndrome mit Aneuploidien			
RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomale/ Syndrome mit Chromosomendelationen bzw. -duplikationen			
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomale/ Syndrome mit Aneuploidien			
RNG070	Sindrome di Wolf-Hirschhorn/ Syndrome di Wolf-Klinefelter-Syndrom			
RNG090	Sindrome di Klinefelter/ Turner-Syndrom			
RNG080	Sindrome di Turner/ Cri-du-chat-Syndrom			
RNG070	Malattia del cri du chat/ Down-Syndrom			
RNG060	Sindrome di Down/ Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Chirurgia pediatrica (Medicina interna I e Medicina interna II) Genetica medica (poliambulatorio di TV)
RNG060	Sindrome di Down/ Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strut salute donna e bambino) Medicina generale (Endocrinologia e Clinica medica III) Odontoiatria e stomatologia Chirurgia maxillo-facciale Otorinolaringoiatria (O.R.L. Oculochirurgia)



RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomale/ Syndrome mit Aneuploidien			
RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomale/ Syndrome mit Chromosomendelationen bzw. -duplikationen			
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomale/ Syndrome mit Aneuploidien			
RNG070	Sindrome di Wolf-Hirschhorn/ Syndrome di Wolf-Klinefelter-Syndrom			
RNG090	Sindrome di Klinefelter/ Turner-Syndrom			
RNG080	Sindrome di Turner/ Cri-du-chat-Syndrom			
RNG070	Malattia del cri du chat/ Down-Syndrom			
RNG060	Sindrome di Down/ Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Neurologia Medicina fisica e riabilitativa Pneumologia
RNG060	Sindrome di Melkersson-Rosenthal-Syndrom Neuropatie ereditarie/ Hereditäre Neuropathien* Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom		Az. ULSS 7 Pieve di Soligo	IRCCS Eugenio Medea Conegliano (limitatamente alle forme pediatriche)
RF0180	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante/ Chronisch inflammatorische demyelisierende Polyradikuloneuropathie Sindrome di Eaton-Lambert/ Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari/ Muskeldystrophien* Distrofie mitotoniche/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse			
RF0190	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante/ Chronisch inflammatorische demyelisierende Polyradikuloneuropathie Sindrome di Eaton-Lambert/ Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari/ Muskeldystrophien* Distrofie mitotoniche/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse			
RF0170	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante/ Chronisch inflammatorische demyelisierende Polyradikuloneuropathie Sindrome di Eaton-Lambert/ Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari/ Muskeldystrophien* Distrofie mitotoniche/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse			
RF0180	Sindrome di Steele-Richardson-Olszewski/ Steele-Richardson-Olszewski-Syndrom Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante/ Chronisch inflammatorische demyelisierende Polyradikuloneuropathie Sindrome di Eaton-Lambert/ Eaton-Lambert-Syndrom Miopatie congenite ereditarie/ Hereditäre kongenitale Myopathien* Distrofie muscolari/ Muskeldystrophien* Distrofie mitotoniche/ Myotone Dystrophien* Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche/ Normo-, hypo- und hyperkaliämische Paralyse			

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magagnoli -

Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems	Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RF0010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Zentralen Nervensystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Neurologia/ Neurologie
	Ceroido-lipofusinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RF0020			
	Gangliosidosi/ Gangliosidose	RF0030			
	Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040			
	Atrofia dentato rubropallidolusiana/ Dentatorubropallidolusische Atrophie	RF0050			
	Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myklonusepilepsie	RF0060			
	Mioclono essenziale ereditario/ Hereditärer essentieller Myklonus	RF0070			
	S Chorea di Huntington/ N Chorea-Huntington	RF0080			
	C Distonia di torsione idiopatica/ / Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
	Z Malattie spinocerebellari*/ N Spinozerebelläre S Erkrankungen*	RF0040			
	Atrofia muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RF0050			
	Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100			
	Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110			
	Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120			
	Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130			
Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140				
Narcolessia/ Narkolepsie	RF0150				
S Sindrome di Melkersson- N Rosenthal/ Melkersson- P Rosenthal-Syndrom	RF0160	Centro per le malattie rare del sistema nervoso periferico - Vicenza	ULSS 6 P.O. Vicenza	Neurologia Recupero e riabilitazione funzionale Pneumologia	
/ Neuropatie ereditarie*/ P Hereditäre Neuropathien*	RF0060				
Z Sindrome di Steele- N Richardson-Olszewski/	RF0170				

21

30



Anomalie cromosomiche/ Chromosomenanomalien	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090			
	Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690	Centro per la sindrome di Klinefelter	Azienda Ospedaliera di Padova	Andrologia e Medicina della riproduzione umana (Servizio per la patologia della riproduzione umana)
	Sindrome di Down/ Down-Syndrom	RN0660	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria Chirurgia maxillo-facciale
	Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	RN0670			
	Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom	RN0680			
	Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690			
	Sindrome di Wolf- Hirschhorn/ Wolf- Hirschhorn-Syndrom	RN0700			
	Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomalen Aneuploidien	RNG080			
	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica/ Syndrome mit Chromosomendeletionen bzw. -duplikationen	RNG090			
	Sindrome di Down/ Down-Syndrom	RN0660			
Malattia del cri du chat/ Cri-du-chat-Syndrom	RN0670				
Sindrome di Turner/ Turner-Syndrom	RN0680	Centro per le anomalie cromosomiche rare - Bolzano/ Zentrum für seltene chromosomische Anomalien	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Medicina Interna/ Interne Medizin	
Sindrome di Klinefelter/ Klinefelter-Syndrom	RN0690				
Sindrome di Wolf- Hirschhorn/ Wolf- Hirschhorn-Syndrom	RN0700				
Sindromi da aneuploidia cromosomica/ Syndrome mit chromosomalen Aneuploidien	RNG080				

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magnano -

62

71

Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems	Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RF0010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Neurologia (Neurologia A e Neurologia B) Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunemat. ed emocoagulata.) Pneumologia Psichiatria			
	Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RF0020						
	Gangliosidosi/ Gangliosidose	RF0030						
	Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040						
	Atrofia dentato rubropallidolusiana/ Dentatorubropallidolusische Atrophie	RF0050						
	Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myoklonusepilepsie	RF0060						
	Mioclono essenziale ereditario/ Hereditärer essentieller	RF0070						
	Myoklonus							
	Chorea di Huntington/ Chorea Huntington	RF0080						
	Distonia di torsione idiopatica/ Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090						
	Malattie spinocerebellari*/ Spinozerebelläre Erkrankungen*	RF0040						
	Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RF0050						
	Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100						
	Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110						
	Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120						
	Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130						
	Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140						
	Narcolessia/ Narkolepsie	RF0150						
							Az. ULSS 20 Verona	Recupero e riabilitazione e funzionale (Dipartimento riabilitativo) Centro di riabilitazione Fondazione Federico Milcovich Verona (già UILDM) Recupero e riabilitazione funzionale (Centro polifunzionale Don Calabria di Verona)

19



Malformazioni complesse Komplexe Malformationen	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)			
	Acrocefalosindattilia/ Akrozehalosyndaktylie	RNG030						
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040						
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350						
	Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360						
	Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420						
	Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440						
	Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460						
	Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490						
	SHORT sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730						
	Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740						
	Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750						
	Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770						
	Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom	RN0780						
	Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790						
	Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800						
	Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810						
	Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith-	RN0820						
							Az. ULSS 20 Verona	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento riabilitativo) Recupero e riabilitazione funzionale (Centro polifunzionale Don Calabria di Verona)

Der Generalsekretär der LR - Il Segretario Generale della GR
- Dr. Eros Magnago

64

73

Malattie
 del sistema
 nervoso/
 Krankeit-
 ten des
 Nerven-
 systems

RF0040	Sindrome di Rett/ Reit-Syndrom
RF0050	Atrofia dentata rubropallidolusiana/ Dentatorubropallidolusische Atrophie
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva/ Progressive Myoklonusepilepsie
RF0070	Mioclonia essenziale ereditaria/ Hereditärer essentieller Myoklonus
RF0080	Chorea di Huntington/ Chorea Huntington
RF0090	Distonia di torsione idiopatica/ Idiopatische Torsionsdystonie
RF040	Malattie spinocerebellari*/ Spinocerebelläre Erkrankungen*
RF050	Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskeldrophien*
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose
RF0110	Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose
RF0120	Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie
RF0130	Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom
RF0140	Sindrome di West/ West-Syndrom
RF0150	Narcollessia/ Narcolepsie



RN0830	Wiedemann-Syndrom Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom
RN0840	Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom
RN0850	CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom
RN0870	Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom
RN0880	EEC sindrome/ EEC-Syndrom
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom
RN0900	Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom
RN0910	Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom
RN0930	Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom
RN0940	Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom
RN0960	Marfucci sindrome di/ Marfucci-Syndrom
RN0970	Marshall sindrome di/ Marshall-Syndrom
RN0980	Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom
RN1000	Nager sindrome di/ Nager-Syndrom
RN1010	Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom
RN1020	Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom
RN1030	Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom
RN1040	Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom
RN1060	Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom
RN1070	Robinow sindrome di/ Robinow sindrome di/ Roberts-Syndrom

RF0040	Recupero e riabilitazione funzionale (Riabilitazione ortopedica) Psichiatria
AZ ULSS 16 Padova	Neurologia (Clinica neurologica II°) Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza Centro di riabilitazione ALSM Padova Fondazione Federico Milicovich Padova (gia UILDM)
AZ ULSS 12 Veneziana	IRCCS Ospedale San Camillo

	West-Syndrom Narcolepsia/ Narkolepsie	RF0150			
I Malattie del sistema nervoso/ Krankheiten des Nervensystems	Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Neurologia Medicina fisica e riabilitativa Pneumologia Dipartimento di salute mentale
	Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
	Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			
	Sindrome di Rett/ Rett-Syndrom	RF0040			
	Atrofia dentata rubropallidolusiana/ Dentatorubropallidolusische Atrophie	RF0050		Az. ULSS 7 Pieve di Soligo	IRCCS Eugenio Medea Conegliano (limitatamente alle forme pediatriche)
	S Epilessia mioclonica	RF0060			
	N progressiva/ Progressive				
	C Myoklonusepilepsie				
	/ Mioclono essenziale ereditario/ Z Hereditärer essentieller	RF0070			
	N Myoklonus				
	S Chorea di Huntington/ Chorea Huntington	RF0080			
	Distonia di torsione idiopatica/ Idiopathische Torsionsdystonie	RF0090			
	Malattie spinocerebellari*/ Spinocerebelläre	RFG040			
	Erkrankungen*				
	Atrofie muscolari spinali*/ Spinale Muskelatrophien*	RFG050			
	Sclerosi laterale amiotrofica/ Amyotrophe Lateralsklerose	RF0100			
	Sclerosi laterale primaria/ Primäre Lateralsklerose	RF0110			
	Adrenoleucodistrofia/ Adrenoleukodystrophie	RF0120			
	Sindrome di Lennox Gastaut/ Lennox-Gastaut-Syndrom	RF0130			
	Sindrome di West/ West-Syndrom	RF0140			
	Narcolepsia/ Narkolepsie	RF0150			
	Leucodistrofie*/ Leukodystrophien*	RFG010	Centro per le malattie rare del sistema nervoso centrale - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Neurologia (Clinica Neurologica) Fisiopatologia respiratoria Pneumologia
	Ceroido-lipofuscinosi*/ Ceroid-Lipofuszinose*	RFG020			
	Gangliosidosi/ Gangliosidose	RFG030			

17



	Robinow-Syndrom				
	Russell-Silver sindrome di/ Russell-Silver-Syndrom	RN1080			
	Schinzl-Giedion sindrome di/ Schinzl-Giedion-Syndrom	RN1090			
	Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			
	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie-Sequenz	RN1110			
	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120			
	Sindrome branchio-oculo-facciale/ Branchio-okulo-faziales Syndrom	RN1130			
	Sindrome branchio-oto-renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
	Sindrome cardio-facio-cutanea/ Kardio-fazio-kutanes Syndrom	RN1150			
	Sindrome oculo-cerebro-cutanea/ Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	RN1160			
	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170			
	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180			
	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200			
	Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
	Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
	Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250			
	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1260			

66

75

Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoetischen Organe	Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten				
	Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Trento	Ospedale di Trento- Presidio S. Chiara	Pediatria Centro Trasfusionale Nefrologia
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020			
	Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrenente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030			
	Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien *	RDG030			
	Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040			
	Neutropenia ciclica/ zyklische Neutropenie	RD0040			
	Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granulomatose	RD0050			
	Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0060			
	Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten				
Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Bolzano Zentrum für die anderen seltenen Krankheiten - Bozen	Ospedale centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Ematologia/ Hämatologie	
Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020				
Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrenente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030				
Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien *	RDG030				
Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040				
Neutropenia ciclica/ Zyklische	RD0040				

15



	Landau-Kleffner-Syndrom				
	LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
	Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
	Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN1550			
	Neu-Laxova sindrome di/ Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
	Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
	Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
	POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
	Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom	RN1620			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica/ Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1640			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium-Syndrom	RN1670			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1680			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie-Thrombozytopenie-Syndrom	RN1690			
Malformazioni complesse	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino)
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			Medicina generale (Clinica Medica III [^] e Clinica medica V [^])
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene	RNG040			Neurologia (Clinica Neurologica)

68

77

Der Generalsekretär der Provinz Bozen - SÜDTIROL
 Dr. Eros Magagnolo

	Difetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione – Bolzano/ Zentrum für hereditäre Koagulationsstörungen	Ospedale Centrale di Bolzano/ Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Ematologia/ Hämatologie
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe	Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten				
	Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino)
	Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020			Medicina generale (Clinica Medica I^ e Clinica Medica V^)
	Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030			Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)
	Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre Thrombozytopathien*	RDG030			
	Trombocitopenie primarie ereditarie*/ Hereditäre primäre Thrombozytopenien*	RDG040			
	Neutropenia ciclica/ Zyklische Neutropenie	RD0040			
	Malattia granulomatosa cronica/ Chronische Granulomatose	RD0050			
	Malattia di Chediak-Higashi/ Chediak-Higashi-Krankheit	RD0060R			
	Altre Malattie Ematologiche/ Andere hämatologische Krankheiten				
Sindrome emolitico-uremica/ Hämolytisch-urämisches Syndrom	RD0010	Centro per le altre malattie rare ematologiche - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)	
Emoglobinuria parossistica notturna/ nächtliche paroxymale Hämoglobinurie	RD0020			Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunoemat. ed emocoagulat.)	
Porpora di Henoch-Schönlein ricorrente/ Rekurrente Schönlein-Henoch-Purpura	RD0030			Ematologia	
Piastrinopatie ereditarie*/ Hereditäre	RDG030			Medicina trasfusionale (Servizio Trasfusionale e Immunoematologia)	

13



Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
Hermansky-Pudlak sindrome di/ Herman-Pudlak-Syndrom	RN0920			
Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930			
Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940			
Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950			
Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
Marshall sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN0970			
Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000			
Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010			
Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020			
Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030			
Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040			
Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060			
Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070			
Russell-Silver sindrome di/ Russel-Silver-Syndrom	RN1080			
Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090			
Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			

70

79

Dr. Genetichiana del 1°
- Dr. Bruno -

Der Generalsekretär der L.G. - Il Segretario Generale della G.E.
- Dr. Eros Magnagge

Malattie del
sangue e degli
organi
ematopoietici/
Krankheiten
des Bluts und
der hämato-
poetischen
Organe

Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Trento	ospedale di Trento- Presidio S. Chiara	Pediatria Centro Trasmuscolare
Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Trento	ULSS 9 P.O. Treviso	Ematologia Medicina Trasmuscolare Ortopedia e Traumatologia Malattie infettive Chirurgia maxillo-facciale Recupero e riabilitazione funzionale
Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Vicenza	ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria Ematologia Malattie infettive Ortopedia e traumatologia Medicina trasmuscolare Chirurgia maxillo-facciale Recupero e riabilitazione funzionale
Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Verona	Az. ULSS 20 Verona	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento riabilitativo) Pediatria Ematologia Malattie infettive Medicina trasmuscolare Ortopedia e traumatologia Chirurgia maxillo-facciale e odontoiatria
Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I, Clinica Medica V e UOSD Coagulopatie) Malattie infettive Recupero e riabilitazione funzionale (Riabilitazione ortopedica) Medicina trasmuscolare Ortopedia e traumatologia Odontoiatria e stomatologia
Defetti ereditari della coagulazione*/ Hereditäre Blutgerinnungsstörungen*	RDCG020	Centro per i difetti ereditari della coagulazione - Castelfranco Veneto	Az. ULSS 8 P.O. Castelfranco Veneto	Medicina trasmuscolare (Servizio Trasmuscolare e Immunologia)



RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinetic- Sequenz	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di Simpson-
RN1130	Golabi-Behmel-Syndrom	RN1140	Sindrome branchio-oculo- faciale/ Branchio-oculo- renale/ Branchio-oculo- renales
RN1150	Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardo-fazio- kutanes Syndrom	RN1160	Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro- kutanes Syndrom
RN1170	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom
RN1200	Smit-Lemli-Optiz, tipo 1 sindrome di Smit-Lemli- Optiz-Syndrom Typ 1	RN1210	Smit-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom
RN1230	Summi sindrome di/ Summi-Syndrom	RN1240	Towmes-Brocks sindrome di/ Towmes-Brocks-Syndrom
RN1250	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1260	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom
RN1270	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1280	Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom
RN1290	Wolfiam sindrome di/ Wolfiam-Syndrom	RN1300	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom

Disturbi immunitari/ Immun- störungen	Angioedema ereditario/ Hereditäres Angioödem	RC0190	Centro per le malattie rare del sistema immunitario - Bolzano/ Zentrum für seltene Krankheiten des Immunsystems	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Pneumologia/ Pneumologie Medicina Interna/ Interne Medizin
	Carenza congenita di alfa1 antitripsina/ Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	RC0200			
	Istiocitosi croniche*/ Chronische Histiozytosen*	RCG150			
	Immunodeficienze primarie*/ Primäre Immunschwächen*	RCG160			
	Malattia di Behçet/ Behçet-Krankheit	RC0210			
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici/ Krankheiten des Bluts und der hämatopoietischen Organe	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria Ematologia
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Treviso	Az. ULSS 9 P.O. Treviso	Pediatria Ematologia
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Rovigo	Az. ULSS 18 P.O. Rovigo	Medicina Trasfusionale
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica I^) Ematologia (Ematologia e Immunologia clinica) Medicina generale (UOSD Coagulopatie)
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Oncoematologia Pediatrica Medicina generale (Medicina generale ad ind. immunemat. ed emocoagulat.) Ematologia Medicina trasfusionale (Servizio Trasfusionale e Immunocematologia)
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Ematologia Centro Trasfusionale
	Anemie ereditarie*/ Hereditäre Anämien*	RDG010	Centro per le anemie ereditarie rare- Bolzano Zentrum für seltene hereditäre Anemien - Bozen	Ospedale Centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Dipartimento di Pediatria/ Department für Pädiatrie Ematologia/ Hämatologie



Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			
Alstrom sindrome di/ Alstrom-Syndrom	RN1370			
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RNG100			
Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
Cornelia de Lange sindrome di/ Cornelia-de-Lange- Syndrom	RN1410			
De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
Landau-Kleffner sindrome di/ Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Syndrom	RN1550			
Neu-Laxova sindrome di/ Neu-Laxova-Syndrom	RN1560			

Der Geschäftsbereich des L.R. - Il Segretariato Generale della G.P.
 - Dr. Eros Magnago

M i n c r a l i M i n c r a l i e r i c e s	Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel	RC0070	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali - Bolzano/ Zentrum für seltene Mineralstoffwechselerkrankungen - Bozen	Ospedale centrale di Bolzano Zentralkrankenhaus Bozen	Gastroenterologia /Gastroenterologie							
	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen*	RCG100										
	/ Aceruloplasminemia congenita/ kongenitale Aceruloplasminämie	RC0120										
	Malattia di Wilson/ Wilson-Krankheit	RC0150										
	Iposfatasia/ Hypophosphatasie	RC0160										
	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente/ Vitamin D-resistente hypophosphatämische Rachitis	RC0170										
	A l t r o A n d r e	Porfirie/Porphyrien Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine*/ Purin/Pyrimidininstoffwechselstörungen*				RCG110 RCG120	Centro per le altre malattie rare del metabolismo - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Medicina generale (Clinica medica I ^a) Medicina del lavoro Gastroenterologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Fisiopatologia respiratoria Pneumologia Dermatologia			
		Amiloidosi primarie e familiari/ Primäre und familiäre Amyloidosen				RCG130						
		Sindrome di Crigler-Najjar/ Crigler-Najjar-Syndrom				RC0180						
		Mucopolisaccaridosi*/ Mukopolysaccharidosen*				RCG140						
		Porfirie/Porphyrien Disordini del metab. delle purine e delle pirimidine*/ Purin/Pyrimidininstoffwechselstörungen*				RCG110 RCG120				Centro per le altre malattie rare del metabolismo - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Pediatria Medicina generale (Medicina generale ad ind immunoeat ed emocoagulat.) Dermatologia Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo
		Amiloidosi primarie e familiari/ Primäre und familiäre Amyloidosen				RCG130						
Sindrome di Crigler-Najjar/ Crigler-Najjar-Syndrom	RC0180											
Mucopolisaccaridosi*/ Mukopolysaccharidosen*	RCG140											

9



Sequenza sirenomelica/ Sirenomelic-Sequenz	RN0440			Neurochirurgia
Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460			Recupero e riabilitazione funzionale
Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490			
SHORT sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730			Genetica Medica (poliambulatorio di Tv)
Ivemark sindrome di/ Ivemark-Syndrom	RN0740			
Sclerosi tuberosa/ Tuberöse Sklerose	RN0750		Az. ULSS 7 Pieve di Soligo	IRCCS Eugenio Medea Conegliano (limitatamente alle forme pediatriche)
Sturge-Weber sindrome di/ Sturge-Weber-Syndrom	RN0770			
Von Hippel-Lindau sindrome di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom	RN0780			
Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790			
Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800			
Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810			
Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith-Wiedemann-Syndrom	RN0820			
Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830			
Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840			
CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850			
Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870			
EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880			
Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890			
Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900			
Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910			
Hermansky-Pudlak sindrome	RN0920			

74

Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel Allerzioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen* Acruoplasminemia congenita/ Kongenitale Acruoplasminämie Malattia di Wilson/ Wilson-Krankheit Ipofofasiata/ Hipopofasiata/ Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente/ vitamin D-resistente hypophosphatämische Rachitis	Deficienza congenita di zinco/ Kongenitaler Zinkmangel Allerzioni congenite del metabolismo del ferro*/ Angeborene Eisenstoffwechselstörungen* Acruoplasminemia congenita/ Kongenitale Acruoplasminämie Malattia di Wilson/ Wilson-Krankheit Ipofofasiata/ Hipopofasiata/ Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente/ vitamin D-resistente hypophosphatämische Rachitis	RC0070 RCG100 RC0120 RC0150 RC0160 RC0170	RC0070 RCG100 RC0120 RC0150 RC0160 RC0170	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali - Padova Azienza Ospedaliera di Padova Medicina generale (Clinica medica I°) bambino Gastroenterologia Medicina generale (Endocrinologia) Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)	Centro per le malattie rare del metabolismo dei minerali - Verona Azienza Ospedaliera di Verona Medicina generale (Medicina generale ad ind. Immunocemat. ed emococaulat.) Neurologia (Neurologia B)
--	--	--	--	--	---



Hermansky-Pudlak-Syndrom di/ Holt-Oram-Syndrom Kabuki sindrome della mascherata/ Kabuki-Syndrom Kartagener-Syndrom Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom Marshall-Syndrom Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom Nager sindrome di/ Nager-Syndrom Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom Russell-Silver sindrome di/ Russell-Silver-Syndrom Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie-Sequenz Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Golabi-Behmel-Syndrom Sindrome branchio-oculo-facciale/ Branchio-oculo-faziale Syndrom	RN0930 RN0940 RN0950 RN0960 RN0970 RN0980 RN1000 RN1010 RN1020 RN1030 RN1040 RN1060 RN1070 RN1080 RN1090 RN1100 RN1120 RN1130	75	84
---	--	----	----

Malattie del metabolismo/ Stoffwechselerkrankungen	p i d e	Mucopolipidosi/ Mukopolipidose Malattia di Dercum/ Dercum-Krankheit Malattia di Farber/ Farber-Krankheit	RCG090 RC0090 RC0100			
	L i p i d i / L	Alterazioni congenite del metab. delle lipoproteine* ² / Angeborene Störungen des Lipoproteinstoffwechsels* ² Lipodistrofia totale/ Totale Lipodystrophie Disturbo da accumulo di lipidi*/ Lipidspeicherkrankheit*	RCG070 RC0080 RCG080 RCG090 RC0090 RC0100	Centro per le malattie rare del metabolismo dei lipidi - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatría (Malattie metaboliche ereditarie) Neurologia (Neurologia B) Endocrinologia, Diabetologia e Malattie del Metabolismo Nefrologia (Nefrologia e dialisi)
	L i p	Mal. di Fabry/ Fabry-Krankheit		Centro per la malattia di Fabry - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Nefrologia
	P r o t e i n c	Crioglobulinemia mista/ Gemischte Kryoglobulinämie Atransferrinemia congenita/ Kongenitale Atransferrinämie	RC0110 RC0130	Centro per le malattie rare del metabolismo delle proteine - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Reumatologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica) Medicina generale (Clinica medica I [^])
	P r o t e i n c	Crioglobulinemia mista/ Gemischte Kryoglobulinämie Atransferrinemia congenita/ Kongenitale Atransferrinämie	RC0110 RC0130	Centro per le malattie rare del metabolismo delle proteine - Verona	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	Medicina generale (Medicina generale ad ind immunomat ed emocoagulat.)

7

16



Sindrome branchio-oto- renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardio-fazio- kutanes Syndrom	RN1150			
Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro- kutanes Syndrom	RN1160			
Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom	RN1170			
Sindrome trico-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	RN1180			
Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di/ Smith-Lemli- Opitz-Syndrom Typ 1	RN1200			
Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1210			
Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1230			
Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1240			
VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1250			
Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1260			
Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1270			
Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1280			
Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1290			
Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1300			
Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1310			
Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1320			
Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Syndrom	RN1330			
Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1340			
Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1350			

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magnago

76

85

A	Malattie del metabolismo/ Stoffwechsel-erkrankungen	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Aminosäuretransportstörungen*	RCCG040	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
C	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi - Padova	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
K	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo dei carboidrati - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
n	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
h	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
d	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
e	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
t	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)
L	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi*/ Stoffwechselfstörungen und Störungen des Kohlenhydrat-transportes*	RCCG060	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Verona	Azienda Ospedaliera Integrata di Verona	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)	Area materno-infantile (DAI materno-infantile) Pediatria (Malattie metaboliche ereditarie) Neuropsichiatria infantile Medicina generale ad ind immunocemal Nefrologia (Nefrologia e dialisi) ed emococaular.) Medicina generale (Medicina generale)

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magliago -



RN1370	Alagille-Syndrom					
RNG100	Altre anomalie congenite di/Alström-Syndrom multiple con ritardo mentale/ Andere multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung					
RN1380	Bardet-Biedl-Syndrom di/ Bardet-Biedl-Syndrom					
RN1390	Carpenter-Syndrom di/ Carpenter-Syndrom					
RN1400	Cockayne-Syndrom di/ Cockayne-Syndrom					
RN1410	Cornelia-de-Lange-Syndrom di/ Cornelia de Lange-Syndrom					
RN1420	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis-Cacchione					
RN1430	Dens-Drash-Syndrom di/ Dens-Drash-Syndrom					
RN1460	Fraser-Syndrom di/ Fraser-Syndrom					
RN1470	Hay-Wells-Syndrom di/ Hay-Wells-Syndrom					
RN1520	Landau-Kleffner-Syndrom di/ Landau-Kleffner-Syndrom					
RN1530	LEOPARD-Syndrom di/ LEOPARD-Syndrom					
RN1540	Ley-Hollister-Syndrom di/ Ley-Hollister-Syndrom					
RN1550	Marshall-Smith-Syndrom di/ Marshall-Smith-Syndrom					
RN1560	Neu-Laxova-Syndrom di/ Neu-Laxova-Syndrom					
RN1590	Pallister-Killian-Syndrom di/ Pallister-Killian-Syndrom					
RN1600	Pearson-Syndrom di/ Pearson-Syndrom					
RN1610	POEMS-Syndrom di/ POEMS-Syndrom					
RN1620	Rubinstein-Taybi-Syndrom di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom					

Malattie delle ghiandole endocrine/ Erkrankungen der endokrinen Drüsen	Polyendokrinopathien* Pubertà precoce idiopatica/ Idiopathische vorzeitige Pubertät	RC0040			
	Leprecaunismo/ Leprechaunismus	RC0050			
	Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0060			
	Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel	RC0010	Centro per le malattie rare delle ghiandole endocrine - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Medicina Interna
Sindrome di Kallmann/Kallmann-Syndrom	RC0020				
Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre Hyperaldosteronismen*	RCG010				
Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome*	RCG020				
Sindrome di Reifstein/ Reifstein-Syndrom	RC0030				
Poliendocrinopatie autoimmuni*/ Autoimmune Polyendokrinopathien*	RCG030				
Pubertà precoce idiopatica/ Idiopathische vorzeitige Pubertät	RC0040				
Leprecaunismo/ Leprechaunismus	RC0050				
Sindrome di Werner/ Werner-Syndrom	RC0060				
Sindrome di Kallmann/ Kallmann-Syndrom	RC0020	Centro per la sindrome di Kallmann	Azienda Ospedaliera di Padova	Andrologia e Medicina della riproduzione umana (Servizio per la patologia della riproduzione umana)	
Malattie del metabolismo/ Stoffwechselerkrankungen	A m i n o a c i d i /	RCG040 RCG050	Centro per le malattie rare del metabolismo degli aminoacidi - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Malattie metaboliche ed ereditarie Nefrologia Neurologia (Clinica neurologica)
	Disturbi del metabolismo e del trasporto aminoacidi*/ Aminosäuren-Stoffwechselstörungen und Aminosäuretransportstörungen* Disturbi del ciclo dell'urea*/ Störungen des Harnstoffzyklus*				

5

14



Malformazioni complesse/ komplexe Missbildungen	Rubinstein-Taybi-Syndrom	RN1630			
	Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1640			
	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica/ Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom	RN1670			
	Sindrome da pterigi multipli/ Multiples Pterygium-Syndrom	RN1680			
	Sindrome trico-dento-ossea/ Tricho-dento-ossäres Syndrom	RN1690			
	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio/ Radiusaplasie-Thrombozytopenie-Syndrom				
	Artrogriposi multiple congenite/ Arthrogryposis multiplex congenita	RNG020	Centro per le malformazioni complesse rare - Vicenza	Az. ULSS 6 P.O. Vicenza	Pediatria
	Acrocefalosindattilia/ Akrozephalosyndaktylie	RNG030			Chirurgia Pediatrica
	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia/ Angeborene Anomalien des Schädels und/ oder der Gesichtsknochen	RNG040			Chirurgia maxillo-facciale
	Coffin-Lowry sindrome di/ Coffin-Lowry-Syndrom	RN0350			Neurologia
Coffin-Siris sindrome di/ Coffin-Siris-Syndrom	RN0360				
Pallister-W sindrome di/ Pallister-W-Syndrom	RN0420		AZ. ULSS 3 Bassano	Recupero e riabilitazione funzionale (Dipartimento medicina riabilitativa)	
Sequenza sirenomelica/ Sirenomelie-Sequenz	RN0440				
Sindrome femoro-facciale/ Femoral-faziales Syndrom	RN0460				
Weaver sindrome di/ Weaver-Syndrom	RN0490				
SHORT1 sindrome/ SHORT-Syndrom	RN0730				

78

87

Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della A.P.
- Dr. Eros Magnago

Tumori/ Tumore	Neurofibromatose				
	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor Retinoblastoma/ Retinoblastom Malattia di Cronkhite-Canada/ Cronkhite-Canada-Syndrom Sindrome di Gardner/ Gardner- Syndrom Poliposi familiare/ Familiäre Polyposis Linfoangioliomiomatosi/ Lymphangioliomyomatose Neurofibromatosi/ Neurofibromatose	RB0010 RB0020 RB0030 RB0040 RB0050 RB0060 RBG010	Centro per i tumori rari - Trento	Ospedale di Trento-Presidio S. Chiara	Pediatria Neuropsichiatria Infantile Dermatologia Gastroenterologia
Malattie delle ghiandole endocrine/ Erkrankungen der endokrinen Drüsen	Deficienza di ACTH/ ACTH-Mangel Sindrome di Kallmann/ Kallmann-Syndrom Iperaldosteronismi primitivi*/ primäre Hyperaldosteronismen* Sindromi adrenogenitali congenite*/ Kongenitale adrenogenitale Syndrome* Sindrome di Reifstein/ Reifstein-Syndrom Poliendocrinopatie autoimmuni*/autoimmune Polyendokrinoopathien*	RC0010 RC0020 RCG010 RCG020 RC0030 RCG030	Centro per le malattie rare delle ghiandole endocrine - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Medicina generale (Clinica Medica III^ e Endocrinologia) Nefrologia Ematologia (Ematologia ed immunologia clinica)

3

12



Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960			
Marshall sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN0970			
Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980			
Nager sindrome di/ Nager-Syndrom	RN1000			
Noonan sindrome di/ Noonan-Syndrom	RN1010			
Opitz sindrome di/ Opitz-Syndrom	RN1020			
Pallister-Hall sindrome di/ Pallister-Hall-Syndrom	RN1030			
Pfeiffer sindrome di/ Pfeiffer-Syndrom	RN1040			
Roberts sindrome di/ Roberts-Syndrom	RN1060			
Robinow sindrome di/ Robinow-Syndrom	RN1070			
Russell-Silver sindrome di/ Russell-Silver-Syndrom	RN1080			
Schinzel-Giedion sindrome di/ Schinzel-Giedion-Syndrom	RN1090			
Seckel sindrome di/ Seckel-Syndrom	RN1100			
Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie- Sequenz	RN1110			
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di/ Simpson- Golabi-Behmel-Syndrom	RN1120			
Sindrome branchio-oculo- facciale/ Branchio-okulo- faziales Syndrom	RN1130			
Sindrome branchio-oto- renale/ Branchio-oto-renales Syndrom	RN1140			
Sindrome cardio-facio- cutanea/ Kardio-fazio- kutanes Syndrom	RN1150			
Sindrome oculo-cerebro- cutanea/ Okulo-zerebro-	RN1160			

80

89

Gruppo del Decreto 279	Gruppo des Dekrets 279	Malattie	Codici	Centro Accreditato	Aziende/istituti partecipanti	Dipartimenti/ Unità Operative/ Servizi confluenti
Malattie infettive e parassitarie	Malattia di Hansen /	RA0010	Centro per le malattie rare infettive e parassitarie - Belluno	AZ. ULSS 1 P.O. Belluno	Malattie infettive Dermatologia Pediatra	Dipartimenti/ Unità Operative/ Servizi confluenti Zusammengehörende Departments/ operative Einheiten/ Dienste
	Hansen-Krankheit	RA0010			Malattie infettive Dermatologia Pediatra	
	Malattia di Whipple/ Whipple-Krankheit	RA0020				
	Malattia di Lyme/ Lyme-Krankheit	RA0030				
Krankheiten parasitäre und Infektions-						
Tumori	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor	RB0010	Centro per i tumori rari - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area maternità-infantile (Dipartimento strutt. salute donna e bambino) Gastroenterologia (Clinica Chirurgica Generale IV) Chirurgia generale (Clinica Chirurgica Generale V) Neurochirurgia Fisiopatologia respiratoria Pneumologia (Pneumologia clinica) Urologia Neurologia Dermatologia Chirurgia plastica	Dipartimenti/ Unità Operative/ Servizi confluenti Zusammengehörende Departments/ operative Einheiten/ Dienste
	Retinoblastoma/Retinoblastom	RB0020				
	Malattia di Cronkhit-Canada/ Cronkhit-Canada-Syndrom	RB0030				
	Sindrome di Gardner/ Cronkhit-Canada-Syndrom	RB0040				
	Gardner-Syndrom	RB0050				
	Familiare Polyposis	RB0060				
	Lymphangioliomatososi/ Lymphangioliomatosose	RBC010				
	Neurofibromatosi	RBC010				
	Tumore di Wilms/ Wilms-Tumor	RB0010	Centro per i tumori rari - Verona	Azienda Ospedaliera Università Integrata di Verona	Area maternità-infantile (DAL maternità-infantile) Neurologia (Neurologia B) Oncomatologia Pediatra Chirurgia generale (Chirurgia generale ed epatobiliare) Dermatologia Neurochirurgia (Neurochirurgia A) Neurochirurgia pediatrica Chirurgia generale (Chirurgia generale e dell'Obesità) Oncologia	
	Retinoblastoma/Retinoblastom	RB0020				
Malattia di Cronkhit-Canada/ Cronkhit-Canada-Syndrom	RB0030					
Sindrome di Gardner/ Cronkhit-Canada-Syndrom	RB0040					
Gardner-Syndrom	RB0050					
Familiare Polyposis	RB0060					
Lymphangioliomatososi/ Lymphangioliomatosose	RBC010					
Neurofibromatosi	RBC010					



RN1170	Sindrome Proteo/ Sindrome				
RN1180	Sindrome inco-rino-falangea/ Tricho-rhino-phalangica				
RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1				
RN1210	Opitz-Syndrom Typ 1				
RN1230	Smith-Magenis-Syndrom				
RN1230	Summit-Syndrom				
RN1240	Summit-Syndrom di/Tomes-Brocks sindrome di/				
RN1250	Tomes-Brocks-Syndrom				
RN1250	VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation				
RN1260	Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom				
RN1270	Williams sindrome di/ Williams-Syndrom				
RN1280	Winchesler sindrome di/ Winchesler-Syndrom				
RN1290	Wolfiam sindrome di/ Wolfiam-Syndrom				
RN1300	Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom				
RN1310	Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom				
RN1320	Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom				
RN1330	Sindrome da X fragile/ Sindrome da X fragile/				
RN1340	Fragile-X-Syndrom				
RN1340	Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom				
RN1350	Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom				
RN1370	Alström sindrome di/Alström-Syndrom				
RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Anomalie mit geistiger Behinderung				

Allegato/ Anlage

**Centri Interregionali di Riferimento dell'Area Vasta per le
malattie rare per gruppi di patologie
di cui al Decreto Ministeriale 279/2001**

**Überregionale Referenzzentren des Großraums für seltene
Krankheiten unterteilt nach Pathologiegruppen
gemäß Ministerialdekret Nr. 279/2001**

10



Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1380			
Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1390			
Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1400			
Comelia de Lange sindrome di/ Comelia-de-Lange-Syndrom	RN1410			
De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis- Cacchione-Syndrom	RN1420			
Denys-Drash sindrome di/ Denys-Drash-Syndrom	RN1430			
Fraser sindrome di/ Fraser-Syndrom	RN1460			
Hay-Wells sindrome di/ Hay-Wells-Syndrom	RN1470			
Landau-Kleffner sindrome di/ Landau-Kleffner-Syndrom	RN1520			
LEOPARD sindrome/ LEOPARD-Syndrom	RN1530			
Levy-Hollister sindrome di/ Levy-Hollister-Syndrom	RN1540			
Marshall-Smith sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN1550			
Neu-Laxova sindrome di/ Leu-Laxova-Syndrom	RN1560			
Pallister-Killian sindrome di/ Pallister-Killian-Syndrom	RN1590			
Pearson sindrome di/ Pearson-Syndrom	RN1600			
POEMS sindrome/ POEMS-Syndrom	RN1610			
Rubinstein-Taybi sindrome di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom	RN1620			
Sindrome acrocallosa/ Akrokallosal-Syndrom	RN1630			
Sindrome cerebro-oculo- facio-scheletrica/ Zerebro- okulo-fazio-skelettales) Syndrom	RN1640			
Sindrome da pterigi multipli/ Syndrom	RN1670			

Dal Generalsakerario del L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
 - Dr. Eras Magnago -

herangezogen, um eventuelle noch nicht akkreditierte Einheiten ausfindig zu machen, die nicht in der Kasuistik der Krankenhausaufenthalte aufscheinen, da sie überwiegend Ambulatoriumsdiagnosen durchführen. Auf Grund der Informationen der ersten Einheit, welche die Diagnose erstellt hat, die aus dem Register hervorgeht, ergibt sich in völliger Transparenz und Objektivität auf den gesamten Großraum berechnet, eine Mindestfallzahl von mehr als fünf Prozent.

Nach Einsichtnahme in den Beschluss der Region Venetien Nr. 763 vom 14.05.2015 – Umsetzung des Abkommens zwischen dem Staat, den Regionen und den autonomen Provinzen von Trient und Bozen zum Dokument „Nationalplan für seltene Krankheiten“. Aktualisierung des Netzwerks der überregionalen für seltene Krankheiten akkreditierten Referenzzentren des Großraums:

nach Einsichtnahme in den Beschluss der Landesregierung Nr. 799 vom 07.07.2015 „Übertragung von Befugnissen (Maßnahmen) – Widerruf des Beschlusses Nr. 705/2015,

beschließt einstimmig in gesetzmäßiger Weise:

1. die Prämissen vollinhaltlich als integralen und substantiellen Bestandteil des vorliegenden Beschlusses zu genehmigen;
2. die Aktualisierung der von den Verwaltungen anerkannten Liste der Referenzzentren für seltene Krankheiten, welche dem überregionalen Netzwerk angehört, gemäß Anlage unter Einhaltung der Vorschriften des Ministerialdekrets Nr. 279 vom 18.05.2001, in Durchführung des Abkommens zwischen der Region Venetien, der Region Friaul-Julisch-Venetien, der Autonomen Provinz Bozen und der Autonomen Provinz Trient zum Thema "seltene Krankheiten" gemäß Beschluss der Landesregierung Nr. 3136 vom 30.08.2004 und in Durchführung des Staat-Regionen-Abkommens vom 16.10.2014 über den Nationalplan für seltene Krankheiten zu genehmigen;

della prima Unità che ha effettuato la diagnosi, informazione presente nel Registro, emergono in completa trasparenza e oggettività, soglie di attività sull'intera Area Vasta ben oltre il cinque per cento

Vista la delibera della Giunta della Regione Veneto n. 763 del 14.05.2015 – Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMFR)". Aggiornamento della rete dei Centri Interregionali di Riferimento dell'area vasta, accreditati per le Malattie Rare,

vista la delibera della Giunta provinciale n. 799 del 07.07.2015 "Delega di funzioni (provvedimenti) – Revoca della delibera n. 705/2015;

delibera a voti unanimi legalmente espressi:

1. di approvare quanto esposto nelle premesse quale parte integrante e sostanziale della presente deliberazione;
2. di approvare, nel rispetto delle prescrizioni previste dal Decreto Ministeriale n. 279 del 18.05.2001, in attuazione dell'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento in tema di malattie rare di cui alla deliberazione della Giunta provinciale n. 3136 del 30.08.2004, ed in attuazione dell'Accordo Stato-Regioni del 16.10.2014 sul Piano Nazionale Malattie Rare, l'aggiornamento della lista dei Centri di riferimento per le malattie rare appartenenti alla rete a valenza interregionale - allegato facente parte integrante della deliberazione - condivisa e riconosciuta dalle Amministrazioni;



di/ Von Hippel-Lindau-Syndrom			
Aarskog sindrome di/ Aarskog-Syndrom	RN0790		
Antley-Bixler sindrome di/ Antley-Bixler-Syndrom	RN0800		
Baller-Gerold sindrome di/ Baller-Gerold-Syndrom	RN0810		
Beckwith-Wiedemann sindrome di/ Beckwith-Wiedemann-Syndrom	RN0820		
Bloom sindrome di/ Bloom-Syndrom	RN0830		
Borjeson sindrome di/ Borjeson-Syndrom	RN0840		
CHARGE associazione/ CHARGE-Syndrom	RN0850		
Dubowitz sindrome di/ Dubowitz-Syndrom	RN0870		
EEC sindrome/ EEC-Syndrom	RN0880		
Freeman-Sheldon sindrome di/ Freeman-Sheldon-Syndrom	RN0890		
Fryns sindrome di/ Fryns-Syndrom	RN0900		
Goldenhar sindrome di/ Goldenhar-Syndrom	RN0910		
Hermansky-Pudlak sindrome di/ Hermansky-Pudlak-Syndrom	RN0920		
Holt-Oram sindrome di/ Holt-Oram-Syndrom	RN0930		
Kabuki sindrome della maschera/ Kabuki-Syndrom	RN0940		
Kartagener sindrome di/ Kartagener-Syndrom	RN0950		
Maffucci sindrome di/ Maffucci-Syndrom	RN0960		
Marshall sindrome di/ Marshall-Smith-Syndrom	RN0970		
Meckel sindrome di/ Meckel-Syndrom	RN0980		
Nager sindrome di/	RN1000		

Insbesondere wurden mittels Register für seltene Krankheiten des Großraums Venetien, Autonome Provinz Bozen und Autonome Provinz Trient 30.329 Bescheinigungen von Krankenhäusern des genannten überregionalen Bereichs zusammen mit den entsprechenden Behandlungsplänen analysiert, wobei der Abdeckungs- und Anziehungsgrad sowie die Abwanderungsrate mitberechnet wurden. Auf diese Weise war es möglich, die vollständige Netzkapazität hinsichtlich des Bedarfs der ansässigen Bevölkerung, die Anziehungskraft für Menschen von auswärts, sei es außerhalb der Region, als auch außerhalb des Staates zu messen, um die internen Stärken und Schwachstellen zu erkennen. Danach wurde berechnet, wie viel sich jedes Zentrum an der Netzwerkarbeit beteiligt die Kasuistik, der Prozentsatz im Verhältnis zum Gesamtnetz sowie die Anziehungskraft eines jeden Zentrums gemessen am gesamten Netzwerk. Es wurde außerdem ein Schwellenwert von dreifünftel Prozent für die Arbeit des Zentrums gegenüber der Gesamtaktivität des Netzwerks für die erneute Bestätigung der akkreditierten Zentren festgelegt.



94

85

RN1010	Noonan-Syndrom di/ Noonan-Syndrom
RN1020	Opitz-Syndrom di/ Opitz-Syndrom
RN1030	Pallister-Hall-Syndrom di/ Pallister-Hall-Syndrom
RN1040	Pfeiffer-Syndrom di/ Pfeiffer-Syndrom
RN1060	Roberts-Syndrom di/ Roberts-Syndrom
RN1070	Robinson-Syndrom di/ Robinson-Syndrom
RN1080	Russell-Silver-Syndrom di/ Russell-Silver-Syndrom
RN1090	Schinzler-Giedion-Syndrom di/ Schinzler-Giedion-Syndrom
RN1100	Seckel-Syndrom di/ Seckel-Syndrom
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale/ Fetale Hypokinesie-Sequenz
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom di/ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale/ Branchio-oculo-faziales Syndrom
RN1140	Sindrome branchio-otorenale/ Branchio-oto-renales Syndrom
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea/ Cardio-fazio-cutanea/ Okulo-zerebro-cutanea/ Okulo-zerebro-cutanea Syndrom
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea/ Oculo-cerebro-cutanea Syndrom
RN1170	Sindrome Proteo/ Proteus-Syndrom
RN1180	Sindrome trico-rhino-falangale/ Trico-rhino-phalangales Syndrom
RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 Syndrom

In particolare, tramite i dati del Registro malattie rare di Area Vasta (Regione Veneto, Provincia autonoma di Trento e Provincia autonoma di Bolzano), sono state analizzate 30.329 certificazioni effettuate dai Presidi dell'area e i relativi piani terapeutici, calcolando i tassi di copertura, di attrazione e di fuga della rete. In questo modo, è stato possibile valutare la capacità della rete complessiva di coprire i bisogni della popolazione residente, la capacità di attrazione da fuori regione o fuori nazione, per conoscere i punti di forza e di debolezza interni. Successivamente a questo, è stato calcolato quanto ogni centro partecipa al funzionamento della rete: la casistica, la percentuale rispetto al totale della rete, l'attrazione di ogni centro nel totale della rete. E' stata definita inoltre una soglia minima di attività sufficiente per essere riconfermati come centri accreditati di tre/cinque per cento rispetto all'attività della rete complessiva.

2) La fonte informativa delle schede di dimissione ospedaliera (SDO). Tale fonte è stata utilizzata per valutare se alcune delle unità operative non accreditate precedentemente, negli ultimi tre anni, avesse avuto un incremento delle attività nei confronti delle malattie rare tale per poter aspirare ad essere accreditata. E' stato utilizzato lo stato-paziente comprendente tutti i ricoveri subiti dallo/a stesso/a paziente nel quadriennio considerato (2009-2012) e attribuito un identificativo univoco a ciascun record presente nello strato. Si sono studiate le mobilità dei pazienti e delle pazienti nell'area come sono anche state calcolate le distribuzioni dei casi presenti nell'intera Area Vasta. Gli ospedali e le UO identificati sono stati quelli con il maggior numero assoluto di casi seguiti e comunque con un numero di casi seguiti non inferiori al tre per cento rispetto al totale dei casi presenti nell'Area. Nello specifico caso della Provincia Autonoma di Bolzano, sono stati utilizzati anche i dati del Registro malattie rare per individuare eventuali unità operative non precedentemente accreditate, che, effettuando per lo più diagnosi ambulatoriali, non rientrano nella casistica dei ricoveri ospedalieri. Attraverso però l'informazione

Der Generalsekretär der L.P. - Il Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magrigo -

Das Staat-Regionen-Abkommen vom 16.10.2014 hat im Nationalplan für seltene Krankheiten den Schwerpunkt auf die Notwendigkeit einer Strukturierung und Neuqualifizierung der Netzwerke im Bereich der seltenen Krankheiten gelegt und fördert die funktionelle Zusammenarbeit zwischen den Strukturen/Krankenhäusern bei der Behandlung der betroffenen Menschen.

Es handelt sich also um die Neuausrichtung der aktiven Einrichtungen im Bereich der seltenen Krankheiten und um die Aktualisierung der diesbezüglichen Vorschriften die Arbeitsweise und die Vernetzung untereinander und mit dem restlichen Landesgesundheits-system betreffend, mit dem Zwecke, das, was sich in acht Jahren in der Planungs- und Durchführungstätigkeit bewährt hat, im Lichte der nationalen und europäischen Entwicklungen neu zu bewerten.

Oben Erwähntes sowie auch die Hinweise des Staat-Regionen-Abkommens über den Nationalplan für seltene Erkrankungen berücksichtigt, ist man dazu übergegangen, die bereits mit Beschluss der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007 akkreditierten Einrichtungen zu überprüfen bzw. auch die restlichen noch nicht akkreditierten aktiven Einrichtungen der Provinz Bozen zu bewerten.

Die Hauptkriterien, auf denen das technische Gutachten für die Auswahl der Zentren und operativen Einheiten beruht, beziehen sich auf die Anlage A des Beschlusses der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007.

Den technischen Aspekten zur Festlegung der Bezugszentren und des Gefüges für die Errichtung des Netzwerks im Bereich der seltenen Krankheiten legen objektive und geteilte Kriterien zu Grunde.

Die Überprüfung der akkreditierten Zentren folgte den Kriterien und Zielsetzungen der bereits erwähnten technischen Anlage A des Jahres 2007, nämlich folgenden zwei Informationsquellen:

1) Die Informationsquelle "Register für seltene Krankheiten". Diese Quelle hat sich als nützlich erwiesen, um die Arbeitsweise der bereits akkreditierten Zentren zu bewerten.

L'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul "Piano nazionale per le malattie rare (PNMRY)" del 16.10.2014 ha posto l'accento sulla necessità di strutturare o riqualificare le reti sulle malattie rare favorendo il collegamento funzionale tra le strutture/presidi coinvolti nella presa in carico della persona affetta tra loro.

Si tratta quindi di riaggiornare l'accreditamento dei Presidi attivi in Provincia per le malattie rare e delle disposizioni riguardanti le loro modalità di funzionamento e di connessione in rete tra loro e con il restante sistema sanitario provinciale in modo da rivalutare quanto di positivo è stato espresso nella programmazione e nella attuazione in questi otto anni di attività, rivisitandolo alla luce del nuovo scenario nazionale ed europeo.

Tenendo quindi conto di quanto sopra detto e delle indicazioni scaturite dall'Accordo Stato-Regioni sul Piano Nazionale Malattie Rare, si è proceduto alla rivalutazione dell'attività dei presidi già accreditati della delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007 e dei restanti servizi attivi in Provincia non ancora accreditati.

I principali criteri su cui l'istruttoria tecnica per la selezione dei centri e delle unità operative si è basata, sono stati quelli indicati nell'allegato A della delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007.

Gli aspetti tecnici per procedere all'individuazione di tali Centri di Riferimento e quindi alla costituzione della rete di area vasta sono stati i criteri obiettivi e condivisi.

La rivisitazione dei centri accreditati, fedele ai criteri e alle finalità del già citato allegato tecnico A dell'anno 2007, ha seguito due fonti informative e relative metodologie:

1) La fonte informativa "Registro malattie rare". Tale fonte si è dimostrata utile per valutare l'attività e il funzionamento dei centri che sono già accreditati.



sindrome di/ Smith-Lemli-Opitz-Syndrom Typ I	RN1210
Smith-Magenis sindrome di/ Smith-Magenis-Syndrom	RN1230
Summit sindrome di/ Summit-Syndrom	RN1240
Townes-Brocks sindrome di/ Townes-Brocks-Syndrom	RN1250
VACTERL associazione/ VACTERL-Assoziation	RN1260
Wildervanck sindrome di/ Wildervanck-Syndrom	RN1270
Williams sindrome di/ Williams-Syndrom	RN1280
Winchester sindrome di/ Winchester-Syndrom	RN1290
Wolfram sindrome di/ Wolfram-Syndrom	RN1300
Angelman sindrome di/ Angelman-Syndrom	RN1310
Prader-Willi sindrome di/ Prader-Willi-Syndrom	RN1320
Marfan sindrome di/ Marfan-Syndrom	RN1330
Sindrome da X fragile/ Fragile-X-Synrom	RN1340
Aase-Smith sindrome di/ Aase-Smith-Syndrom	RN1350
Alagille sindrome di/ Alagille-Syndrom	RN1370
Alström sindrome di/ Alström-Syndrom	RNG100
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale/ Altre multiple kongenitale Anomalien mit geistiger Behinderung	RN1380
Bardet-Biedl sindrome di/ Bardet-Biedl-Syndrom	RN1390
Carpenter sindrome di/ Carpenter-Syndrom	RN1400
Cockayne sindrome di/ Cockayne-Syndrom	RN1410
Comelia de Lange sindrome	

vom 14.10.2008, Prot. Nr. 23.2/55.07/562359).

Mit Beschluss der Landesregierung Nr. 1067 vom 31.03.2008 wurde das Landesregister der seltenen Krankheiten eingeführt, welches vom Landeskoordinierungszentrum beziehungsweise von der Epidemiologischen Beobachtungsstelle der Autonomen Provinz Bozen verwaltet wird.

Mit Beschluss der Landesregierung Nr. 1902 vom 3.06.2008 wurden die Leitlinien für die Implementierung des neuen Verwaltungsprogramms zur Diagnosebestätigung und Bescheinigung der Tickbefreiung für seltene Krankheiten gemäß Ministerialdekret Nr. 279/2001 genehmigt, welche die Organisation und die Funktionsweise des Informationssystems beschreiben.

Das Endziel des groß angelegten überregionalen Bereichs für die seltenen Krankheiten ist schließlich die Errichtung eines breiten territorialen Bereiches, der durch die Anbindung der teilnehmenden Verwaltungen entsteht, innerhalb dessen Bereichs gemeinsame Strategien für die Betreuung der Menschen, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, vorgeschlagen werden, inklusive der Versorgung von diagnostischen Leistungen und/oder hoch spezialisierter Betreuung, in einfacher und transparenter Weise und so nahe wie möglich am Wohnort des Patienten/der Patientin.

Die im Landesregister gesammelten und vom Koordinierungszentrum für seltene Krankheiten analysierten Informationen ermöglichen es, den Betrieb der Zentren innerhalb des Netzwerks zu überwachen, insbesondere deren Fähigkeit, Diagnosen zu erstellen und Menschen mit seltenen Erkrankungen entsprechend ihrer Krankheit durch eigens hierfür erstellte und laufend aktualisierte therapeutische Behandlungspläne zu betreuen. Die zwei technischen ISTISAN-Berichte, die vom nationalen Register für seltene Krankheiten, das beim Zentralinstitut für das Gesundheitswesen (ISS - Istituto Superiore alla Sanità) angesiedelt ist und in den Jahren 2010 und 2011 veröffentlicht wurden, bestätigen die bis dato gute Programmierung und erfolgreiche Umsetzung der Autonomen Provinz Bozen bei jeglichem Tun und Handeln im Bereich der seltenen Erkrankungen.



96

87

RN1420	De Sanctis-Cacchione malattia di/ De Sanctis-Cacchione-Syndrom
RN1430	Denys-Drash-Syndrom
RN1460	Fraser-Syndrom
RN1470	Hay-Wells-Syndrom di/ Hay-Wells-Syndrom
RN1520	Landau-Kleffner-Syndrom di/ Landau-Kleffner-Syndrom
RN1530	LEOPARD-Syndrom
RN1540	Levy-Hollister-Syndrom di/ Levy-Hollister-Syndrom
RN1550	Marshall-Smith-Syndrom di/ Marshall-Smith-Syndrom
RN1560	Neu-Laxova-Syndrom di/ Neu-Laxova-Syndrom
RN1590	Pallister-Killian-Syndrom di/ Pallister-Killian-Syndrom
RN1600	Pearson-Syndrom di/ Pearson-Syndrom
RN1610	POEMS-Syndrom/ POEMS-Syndrom
RN1620	Rubinstein-Taybi-Syndrom di/ Rubinstein-Taybi-Syndrom
RN1630	Syndrom acrocallosa/ Syndrom
RN1640	Syndrom cerebro-oculo-facio-scheletrica/ Zerebro-okulo-fazio-skeletales
RN1670	Syndrom da piergi multipli/ Multiples Pterygium-Syndrom
RN1680	Syndrom trico-dento-ossa/ Tricho-dento-ossares
RN1690	Syndrom trombocitopenica/ con assenza di radio/

Con deliberazione della Giunta provinciale n. 1067 del 31.03.2008 è stato istituito nella Provincia Autonoma di Bolzano il Registro delle Malattie Rare. Il Registro delle Malattie Rare è gestito dal Centro provinciale di coordinamento, tramite l'Osservatorio Epidemiologico provinciale.

Con deliberazione della Giunta Provinciale n. 1902 del 3.06.2008 sono state approvate le Linee guida per l'implementazione del nuovo sistema informatizzato di certificazione diagnostica e di attestazione di esenzione per malattia rara ex Decreto Ministeriale n. 279/2001" che descrivono l'organizzazione ed il funzionamento del sistema informativo.

L'obiettivo finale dell'area vasta interregionale per le malattie rare è dunque la creazione di un ambito territoriale ampio, dato dall'aggregazione delle Amministrazioni partecipanti, nel quale proporre strategie uniche per l'assistenza alle persone affette da malattie rare, compresa l'erogazione di prestazioni diagnostiche e/o di presa in carico di assoluta eccellenza, in modo semplice e trasparente per la persona e più vicino possibile al suo luogo di vita.

Il patrimonio informativo accumulato dal Registro e analizzato dal Coordinamento malattie rare permette di monitorare completamente il funzionamento dei centri della rete, ed in particolare la loro capacità di fare diagnosi e di prendere in carico le persone con malattia rara, predisponendo e aggiornando i piani terapeutico-assistenziali. La bontà di quanto programmato ed implementato fino ad ora in Provincia Autonoma di Bolzano in materia di malattie rare è confermata dai due rapporti tecnici ISTISAN pubblicati dal Registro Nazionale delle malattie rare dal Registro Nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità nel 2010 e 2011.

Der Generalsekretär der L.R. - Segretario Generale della G.P.
- Dr. Eros Magnago -

b. Behandlung des Patienten/der Patientin anhand der Festlegung von Therapien, Rehabilitationsmaßnahmen und allen nötigen Eingriffen für die Besserung der klinischen Befindungen, der Lebensqualität und der Fortentwicklung des symptomatologischen Bildes der seltenen Krankheit, von der er/sie betroffen ist;

c. Erstellung des Therapieplans und Kontrolle der Epikrisen des betreuten Patienten/ der betreuten Patientin;

d. Beteiligung an der Festlegung der diagnostisch-therapeutischen Leitlinien für die Gruppe der seltenen Krankheiten im eigenen Zuständigkeitsbereich.

Mit obgenanntem Beschluss der Landesregierung wurden in Durchführung des Abkommens zwischen der Regierung, den Regionen und den Autonomen Provinzen Trient und Bozen vom 10.05.2007 (Rep. N. 103/CSR), veröffentlicht im Beiblatt des Amtsblattes Nr. 124 vom 30.05.2007, das Landeskoordinierungszentrum für den Zugriff zum überregionalen Netzwerk für seltene Krankheiten beim landesweiten Dienst für Genetische Beratung aktiviert und die Epidemiologische Beobachtungsstelle des Landes mit der Koordinierung aller für die Implementierung und Inbetriebnahme des Netzes nötigen Phasen und mit der Unterstützung der epidemiologischen Tätigkeit und Datenverarbeitung betraut.

Für die Autonome Provinz Bozen wurde das Zentralkrankenhaus Bozen und in seinem Inneren die operativen Einheiten bestimmt, welche das bereits erwähnte Informationssystem, und zwar das Landesregister für seltene Krankheiten, welches sich mit der Zeit weiterentwickelt hat, verwendet. Es wurden neue elektronische Formulare entwickelt, sodass es gelungen ist, für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen ein Krankenblatt zu erstellen, auf dem alle Verschreibungen von Medikamenten und parafarmazeutischen Produkten aufscheinen, die entweder in den landesweit definierten Grundleistungen (LEA - Livelli Essenziali di Assistenza) oder in ihren Ergänzungen angeführt sind (Beschlüsse der Landesregierung Nr. 4471 vom 17.12.2007 und Nr. 216 vom 8.02.2010) enthalten sind oder ad personam vom Südtiroler Sanitätsbetrieb genehmigt wurden (Rundschreiben des Landesrates für das Gesundheits- und Sozialwesen

b. il trattamento del/della paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui egli/ella è affetto/a;

c. la stesura del piano assistenziale e il controllo delle epicrisi del/della paziente presa in carico;

d. la partecipazione alla definizione delle linee guida diagnostico-terapeutiche per gruppo di malattia rara di propria competenza.

La sopraccitata deliberazione della Giunta Provinciale in attuazione dell'Accordo tra Governo, Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano del 10.05.2007 (Rep. N. 103/CSR), pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 124 del 30.05.2007, ha attivato il Centro provinciale di Coordinamento per l'accesso alla rete interregionale delle malattie rare (CCMFR) presso il Servizio di Consulenza Genetica a valenza provinciale e ha affidato all'Osservatorio Epidemiologico Provinciale (OEP) il compito di garantire il coordinamento di tutte le fasi necessarie all'implementazione e all'avvio operativo della rete e di supportare l'attività epidemiologica e di elaborazione dati.

Per la Provincia Autonoma di Bolzano è stato individuato come Centro di Riferimento l'Ospedale centrale di Bolzano e al suo interno le Unità Operative che utilizzano il già ricordato sistema informativo, che brevemente viene chiamato "Registro malattie rare", che si è sviluppato nel tempo implementando nuovi moduli informatizzati, venendo a costituire il dossier clinico della persona con malattia rara, gestendo tutte le prescrizioni di farmaci e parafarmaci dedicati alle persone con malattia rara, sia ricomprese nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza, che nelle integrazioni ai LEA provinciali (delibere della Giunta provinciale n. 4471 del 17.12.2007 e n. 216 del 8.02.2010) e le eventuali integrazioni ad personam autorizzate dall'Azienda sanitaria dell'Alto Adige (Circolare dell'Assessore alla sanità e alle politiche sociali del 14.10.2008, prot. n. 23.2/55.07/562359).



	Radiusplasie-Thrombozytopenie-Syndrom							
Malformazioni congenite/ complesse Missbildungen	Sindrome di Kartagener/ Kartagener-Syndrom	RN0950	Centro per la sindrome di Kartagener - Verona	Azienda Ospedaliera Univ. Int. di Verona- Presidio Borgo Trento	Fibrosi cistica (Centro Fibrosi Cistica)			
Alcune condizioni morbose di origine perinatale/ Einige perinatale Erkrankungen	Embriofetopatia rubeolica/ Rötelnembryofetopathie	RP0010	Centro per condizioni morbose di origine perinatale rare - Padova	Azienda Ospedaliera di Padova	Area materno-infantile (Dipartimento strutt salute donna e bambino) Gastroenterologia			
	Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embryofetopathie	RP0020						
	Sindrome fetale da idantoina/ Dihydantoin-Embryopathie	RP0030						
	Sindrome alcolica fetale/ Fetales Alkoholsyndrom	RP0040						
	Apnea infantile/ Infantile Apnoe	RP0050						
	Kernittero/ Kernikterus	RP0060						
	Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0070						
	Embriofetopatia rubeolica/ Rötelnembryofetopathie	RP0010				Centro per condizioni morbose di origine perinatale rare - Verona	Azienda Ospedaliera Univ. Int. di Verona -Presidio Borgo Roma	Area materno-infantile (DAI materno-infantile)
	Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embryofetopathie	RP0020						
	Sindrome fetale da idantoina/ Dihydantoin-Embryopathie	RP0030						
	Sindrome alcolica fetale/ Fetales Alkoholsyndrom	RP0040						
	Apnea infantile/ Infantile Apnoe	RP0050						
	Kernittero/ Kernikterus	RP0060						
	Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0070						

Der Generalsekretär
- Dr. Eros Magnago -
Segretario Generale della G.P.

Alcune condizioni morbose di origine perinatale/Erkrankungen	Sintomi, segni e stati morbosissimi/Erkrankungen	Sintomi, segni e stati morbosissimi/Erkrankungen
Embrifetopatia rubellica/ Sindrome fetale da acido valproico/ Valproat-Embriopatia Sindrome fetale da idantoina/ Sindrome fetale da idantoina/ Dihydroamnio-Embriopatia Sindrome alcolica fetale/ Fetale Alkoholsyndrom Apnea infantile/ Kernitero/Kernikerus Fibrosi epatica congenita/ Kongenitale hepatische Fibrose	RP0010 RP0020 RP0030 RP0040 RP0050 RP0060 RP0070	Centro per condizioni morbose di origine perinatale rare - Bolzano/ Zentrum für seltene perinatale Erkrankungen - Bozen Ospedale Centrale di Bolzano
Si veda Centri accreditati per il gruppo "Malattie del sistema nervoso centrale"/ Siehe akkreditierte Zentren für die Gruppe "Krankheiten des zentralen Nervensystems"	RP0010	

Legenda/Legende
* = Malattie con esempi nel Decreto/ Krankheiten mit Beispielen im Dekret

- 1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 2 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 2 escluso: ipercolestrolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolestrolemia primitiva poligena; ipercolestrolemia familiare combinata, iperlipoproteinemie
 2 ausgenommen: heterozygotie familiäre Hypercholesterinämie; familiäre Hypercholesterinämie; familiäre kombinierte Hypercholesterinämie, Hyperlipoproteinemie
 Typ III.

1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 1 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 2 escluso: diabete mellito/ ausgenommen: Diabetes mellitus
 2 escluso: ipercolestrolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolestrolemia primitiva poligena; ipercolestrolemia familiare combinata, iperlipoproteinemie
 2 ausgenommen: heterozygotie familiäre Hypercholesterinämie; familiäre Hypercholesterinämie; familiäre combinata, iperlipoproteinemie
 Typ III.

festgestellt, dass mit Beschluss der Europäischen Kommission Nr. 192 vom 25.02.2004 die Arbeitsgruppe Seltene Krankheiten - Rare Diseases Task Force (RDTF) ins Leben gerufen wurde, welche mit Beschluss der EU-Kommission Nr. 872 vom 30.11.2009 durch den EU-Sachverständigenausschuss für seltene Krankheiten (EUCERD - European Union Committee of Experts on Rare Diseases) ersetzt wurde;

nimmt Einsicht in die "Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten - eine Herausforderung für Europa" Nr. 679 vom 11.11.2008;

nimmt Einsicht in den Beschluss der Landesregierung Nr. 3136 vom 30.08.2004, mit welchem das Abkommen zwischen der Region Venetien, der Region Friuli-Julisch Venetien, der Autonomen Provinz Bozen und der Autonomen Provinz Trient für die Errichtung eines Netzwerkes zum Thema seltene Krankheiten genehmigt wurde. Auf der Grundlage dieses Abkommens stellt der nordöstliche Raum ein homogenes Gebiet dar, innerhalb welchem eine einheitliche politische Vorgehensweise im Bereich der seltenen Krankheiten gewährleistet werden kann, die in der Lage ist, Synergien zu schaffen und zu steigern.

In Durchführung des obgenannten Abkommens und nach Abschluss einer technischen Untersuchung zwischen den beteiligten Verwaltungen wurde mit Beschluss der Landesregierung Nr. 2439 vom 16.07.2007 der Aufbau des überregionalen Netzwerks der Referenzzentren, das von allen Verwaltungen, angefangen bei den Krankenhäusern und Diensten der einzelnen regionalen und Landesgesundheitssysteme, geteilt und anerkannt wird, genehmigt, und es wurden ihm folgende Aufgaben zugewiesen:

- a. Definition der Diagnose und der entsprechenden Bestätigung;

constatato che con Decisione della Commissione Europea n. 192 del 25.02.2004 è stato istituito il gruppo di lavoro "Rare Diseases Task Force (RDTF)" che è stato sostituito con Decisione della Commissione Europea n. 872 del 30.11.2009 dal Comitato europeo di esperti sulle malattie rare (EUCERD - European Union Committee of Experts on Rare Diseases);

vista la "Comunicazione della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni - le malattie rare: una sfida per l'Europa" n. 679 dell' 11.11.2008;

vista la deliberazione della Giunta provinciale n. 3136 del 30.08.2004, con la quale è stato approvato l'Accordo tra Regione Veneto, Regione Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la realizzazione di un'area vasta in tema di malattie rare, in base a questo accordo l'area del Nord-est si qualifica quale contesto territoriale omogeneo all'interno del quale realizzare una politica unitaria in tema di malattie rare, in grado di creare e potenziare sinergie.

In attuazione di quanto previsto dall'Accordo, ed in seguito ad una istruttoria tecnica tra le quattro Amministrazioni coinvolte, con delibera della Giunta provinciale n. 2439 del 16.07.2007, è stata approvata la costruzione della rete di Centri di riferimento a valenza interregionale, condivisa e riconosciuta da tutte le Amministrazioni, a partire dagli ospedali e servizi costituenti i singoli sistemi sanitari regionali e provinciali, i cui compiti sono:

- a. la definizione della diagnosi e la relativa certificazione;



Der Generalsekretär der L.R. - Il Segretario Generale della G.P.
 - Dr. Erico Magnago -

Die Landesregierung

nimmt Einsicht in das Landesgesetz Nr. 7 vom 5.03.2001, in geltender Fassung;

nimmt insbesondere Einsicht in den Artikel 4 Absatz 2 Buchstabe b) des Landesgesetzes Nr. 7 vom 5.03.2001, in geltender Fassung, der vorsieht, dass die Epidemiologische Beobachtungsstelle des Landes Südtirol, Untersuchungen zum Erwerb spezifischer Kenntnisse aktiviert und zur Überwachung und Überprüfung der gesundheitlichen und hygienischen Situation im Land Kontrollen durchführt und regelmäßig die erhobenen Daten auswertet;

La Giunta Provinciale

visita la Legge provinciale n. 7 del 5.03.2001 e successive modifiche;

visto in particolare modo l'articolo 4, comma 2, lettera b) della citata Legge provinciale n. 7 del 5.03.2001 e successive modifiche, che prevede la competenza dell'Osservatorio epidemiologico provinciale nell'attivare indagini per specifiche esigenze conoscitive ed effettuare controlli ed elaborazioni periodiche sui dati acquisiti a fini di sorveglianza e monitoraggio della situazione igienico-sanitaria in provincia;

nimmt Einsicht in das Ministerielle Dekret Nr. 279 vom 18.05.2001 die Verordnung über die Einrichtung eines nationalen Netzwerkes für die Diagnose von seltenen Krankheiten und die Befreiung von der Beteiligung an den Kosten für die entsprechenden gesundheitlichen Dienstleistungen betreffend, mit welchem die politischen Vertreter auf nationaler Ebene auf die seltenen Krankheiten aufmerksam machen und die Errichtung eines nationalen Netzwerkes zur Überwachung und Betreuung der an diesen Erkrankungen leidenden Menschen dieser Pathologien, ins Auge gefasst wird;

nimmt Einsicht in das erste Aktionsprogramm für Öffentliche Gesundheit 2003-2008 der Europäischen Kommission, welches die seltenen Krankheiten als einen Schwerpunkt für Maßnahmen der Europäischen Gemeinschaft vorsieht;

nimmt Einsicht in das Aktionsprogramm der Europäischen Gemeinschaft im Bereich Gesundheit 2008-2013, mit welchem vor allem zwei Ansätze verfolgt werden: Austausch von Informationen zwischen den bereits bestehenden europäischen Netzwerken für seltene Krankheiten und Entwicklung neuer Strategien und Mechanismen für den Informationsaustausch und die Koordinierung auf EU-Ebene, mit dem Ziel, die weitere Zusammenarbeit anzuregen und die transnationale Kooperation zu stärken;

visto il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 - recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" - che ha avviato la politica nazionale sulle malattie rare comprendente la realizzazione di una rete nazionale di monitoraggio e assistenza dedicata specificamente alle persone affette da tali patologie;

visto il primo Programma di azione comunitaria in materia di sanità pubblica (2003-2008) che considera le malattie rare uno dei settori prioritari dell'intervento comunitario;

visto il Programma di azione comunitaria in materia di sanità pubblica 2008-2013, le cui due principali linee di azione sono rappresentate dallo scambio di informazioni attraverso reti europee già esistenti sulle malattie rare e lo sviluppo di strategie e meccanismi per lo scambio di informazioni e il coordinamento a livello comunitario, al fine di incoraggiare la continuità del lavoro e la cooperazione transnazionale;



Der Generalsekretär der L.R. / Segretario Generale della G.P.
Dr. Eros Magnago -

2105 110 8
Ufficio Segreteria
Via dell'Industria, 1
39100 Bolzano (BZ)



Sichtvermerke i. S. d. Art. 13 L.G. 17/93
über die fachliche, verwaltungsgemäße
und buchhalterische Verantwortung

Visti ai sensi dell'art. 13 L.P. 17/93
sulla responsabilità tecnica,
amministrativa e contabile

Der Amtsdirektor 14/09/2015 12:38:22 Il Direttore d'ufficio
SEITZ ULRICH
Der Abteilungsleiter 30/09/2015 14:37:49 Il Direttore di ripartizione
SCHROTT LAURA

Laufendes Haushaltsjahr Esercizio corrente

La presente delibera non dà luogo a
impegno di spesa
Dieser Beschluss beinhaltet keine
Zweckbindung

zweckgebunden	impegnato
als Einnahmen ermittelt	accertato in entrata
auf Kapitel	sul capitolo
Vorgang	operazione

Der Direktor des Amtes für Ausgaben 30/09/2015 16:40:11 Il direttore dell'Ufficio spese
NATALE STEFANO
Der Direktor des Amtes für Einnahmen Il direttore dell'Ufficio entrate

Diese Abschrift entspricht dem Original Per copia conforme all'originale

Datum / Unterzeichnung 30 OTT 2015, data / firma
des Amtes für institutionelle Angelegenheiten istuzionali
del Ufficio affari istituzionali
Dr. Andrea Tezzele

Abschrift ausgestellt für Copia rilasciata a

23.1

Beschluss der Landesregierung
Deliberazione della Giunta Provinciale

Sitzung vom Nr. 1158
06/10/2015 Seduta del

ANWESEND SIND

Landeshauptmann
Landeshauptmannstellvert.
Landeshauptmannstellvert.

SONO PRESENTI
Presidente
Vicepresidente
Vicepresidente

Landesräte

Philipp Achammer
Waltraud Deeg
Florian Mussner
Arnold Schuler
Martha Stocker

Assessori

Generalsekretär

Eros Magnago

Segretario Generale

Betreff:

Umsetzung des Abkommens zwischen dem
Staat, den Regionen und den Autonomen
Provinzen von Trient und Bozen im Hinblick
auf den "Nationalen Plan für seltene
Krankheiten"

Oggetto:

Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le
Regioni e le Province Autonome di Trento e
Bolzano riguardante il "Piano nazionale per
le malattie rare".

Vorschlag vorbereitet von
Abteilung / Amt Nr.

Proposta elaborata dalla
Ripartizione / Ufficio n.