



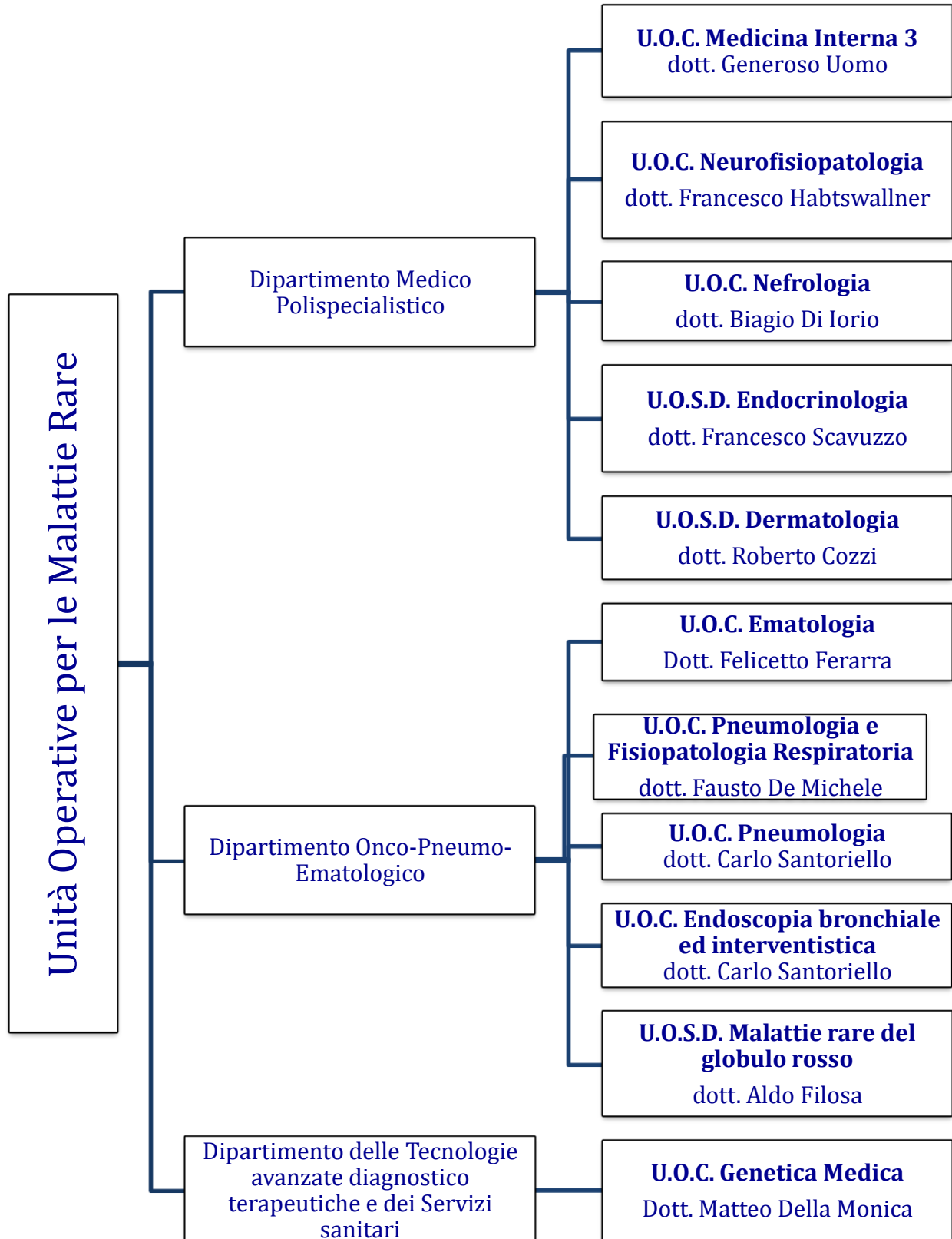
SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE  
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale A. Cardarelli, Napoli  
Via Cardarelli, 9 - 80131 Napoli  
[www.ospedalecardarelli.it](http://www.ospedalecardarelli.it)

## Report 2019

Rete per le malattie rare dell'AORN "A. Cardarelli"

Referente Aziendale per le Malattie rare

Dott. Aldo Filosa





## Indice

U.O.C. Medicina Interna 3 .....	pag. 4
U.O.C. Neurofisiopatologia .....	pag. 7
U.O.C. Nefrologia .....	pag. 14
U.O.S.D. Endocrinologia .....	pag. 19
U.O.S.D. Dermatologia .....	pag. 25
U.O.C. Ematologia .....	pag. 29
U.O.C. Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria.....	pag. 32
U.O.C. Pneumologia .....	pag. 32
U.O.C. Endoscopia bronchiale ed Interventistica .....	pag. 32
U.O.S.D. Malattie rare del globulo rosso .....	pag. 36
U.O.C. Genetica Medica .....	pag. 42



## U.O.C. Medicina Interna

Medici certificatori: Dott. Generoso Uomo  
Dott. Romualdo Russo

L'U.O.S. di Reumatologia svolge la sua attività nella diagnosi e terapia delle malattie dell'apparato muscoloscheletrico e del connettivo dal Marzo 2002.

Relativamente alle malattie rare, in questi anni, è andato aumentando il numero di pazienti venuti alla nostra osservazione ed attualmente sono in follow-up oltre 50 pazienti (prevalentemente sclerosi sistemica e vasculiti) che nel nostro DH effettuano infusioni di prostanoidi e talvolta di steroide ed immunosoppressori.

### Come accedere:

Per una visita per sospetto di malattia rara prenotare una visita tramite il CUP 800019774 o sul portale Cardarelli "prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "Visita Reumatologica"

Per una visita per malattia rara già diagnosticata prenotare una visita tramite il CUP 800019774 o sul portale Cardarelli "prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "Visita Reumatologica per certificazione"

### Per informazioni:

Caposala: Gaetano Bidello 0817472104



- **Malattie accreditate per la U.O.C. Medicina Interna e U.O.S. Reumatologia**

A	D	C		
X	X	X	RG0020	Poliangioite microscopica
X	X	X	RG0020	Poliarterite microscopica
X	X	X	RG0030	Poliarterite nodosa
		X	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
		X	RCO241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE
		X	RCO243	SINDROME TRAPS
X	X	X	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI
X	X	X	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI
X	X	X	RC0210	Malattia di BEHCET
X	X	X	RM0010	Dermatomiosite
X	X	X	RM0020	Polimiosite
X	X	X	RM0030	Connettivite mista
X	X	X	RM0060	Policondrite
		X	RCG161	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA
		X	RCG161	SINDROME CINCA
		X	RCG161	SINDROME DA IPER IgD
X	X	X	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILA CON POLIANGITE
X	X	X	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE
X	X	X	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione



## U.O.C. Neurofisiopatologia

Medici certificatori:     Dott. Francesco Habetswallner  
                                   Dott. Bernardo de Martino  
                                   Dott. Gabriella De Joanna

### Come accedere:

Per una valutazione presso il nostro centro si può prenotare al CUP (800019774) o sul portale Cardarelli prenotazioni on line, una visita presso l'ambulatorio per le malattie neuro-muscolari della UOC di Neurofisiopatologia. Con le stesse modalità si può prenotare una visita per effettuare una certificazione di malattia rara (pazienti che hanno già una diagnosi; in questo caso la visita consisterà in una verifica della documentazione clinica alla quale seguirà la certificazione).

In ogni caso è necessaria una impegnativa con la seguente dicitura: "visita Neurologica presso la UOC di Neurofisiopatologia"

### Per informazioni:

Caposala: Giuseppe Morgillo 0817472513



La UOC Neurofisiopatologia si è specializzata da molti anni nella diagnosi clinica e strumentale e nella terapia delle malattie autoimmuni del nervo periferico (CIDP) e della giunzione neuro-muscolare (miastenia gravis); per tali patologie sono attivi degli ambulatori (visite neurologiche, esami neurofisiologici) ed un Day Hospital dedicati. Attualmente sono in carico presso la nostra struttura 40 pazienti affetti da CIDP, in trattamento periodico con immunoglobuline endovena, e oltre 400 pazienti affetti da miastenia gravis, molti dei quali con forme refrattarie, trattate con terapie immunosoppressive combinate, cicli di immunoglobuline endovena, anticorpi monoclonali. Grazie alla collaborazione con altri reparti dell'ospedale (chirurgia toracica, oncologia, reumatologia, fisiopatologia respiratoria, endocrinologia) e con centri di eccellenza extra-ospedalieri (Istituto Besta di Milano, Policlinico Gemelli di Roma, Clinica Neurologica della Università della Campania Luigi Vanvitelli), la nostra UOC è in grado di offrire una presa in carico globale di questi pazienti.

Per altre patologie rare dell'apparato neuro-muscolare (Malattie dei motoneuroni, neuropatie genetiche) la UOC di neurofisiopatologia offre una elevata esperienza nella diagnosi clinica e neurofisiologica, effettua la certificazione della patologia a conclusione dell'iter diagnostico, indirizza i pazienti verso altri centri regionali specializzati per la presa in carico assistenziale.



## Malattie accreditate per la U.O.C. Neurofisiopatologia

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione

A	D	C		
X	X	X	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
		X	RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
		X	RFG060	CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI
		X	RFG060	DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI
		X	RFG060	EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME
		X	RFG060	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
		X	RFG060	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
		X	RFG060	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III
		X	RFG060	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
		X	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE
		X	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
		X	RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE
		X	RFG060	REFSUM MALATTIA DI
		X	RFG060	ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI
		X	RFG060	ROUSSY-LEVY SINDROME DI
		X	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE
		X	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE
		X	RFG070	MIOPATIA DESMIN STORAGE
		X	RFG070	MIOPATIA NEMALINICA
		X	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE





A	D	C		
		X	RFG080	BECKER DISTROFIA DI
		X	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
		X	RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
		X	RFG080	DUCHENNE DISTROFIA DI
		X	RFG080	ERB DISTROFIA DI
		X	RFG080	LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI
		X	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
		X	RFG090	STEINERT MALATTIA DI
		X	RFG090	THOMSEN MALATTIA DI
		X	RFG090	VON EULENBURG MALATTIA DI
X	X	X	RFG101	MIASTENIA GRAVIS (transitata dalle malattie croniche)
		X	RF0061	DRAVET, SINDROME DI
	X	X	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
		X	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
		X	RFG160	DISTONIE PRIMARIE
		X	RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI
		X	RF0310	CADASIL
		X	RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE
		X	RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE
		X	RF0370	FAHR, MALATTIA DI
		X	RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI
		X	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE
	X	X	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA
		X	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA
X	X	X	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE

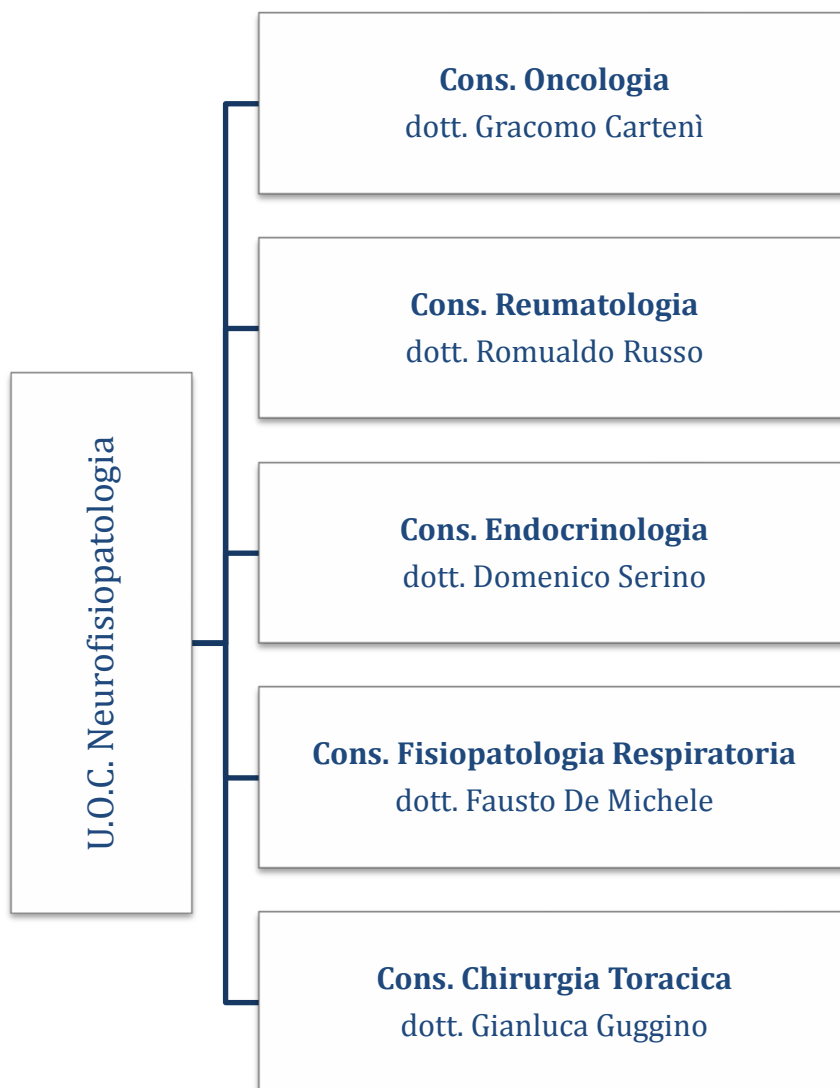


A	D	C		
X	X	X	RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI
X	X	X	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI
		X	RFG041	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)
		X	RFG041	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE (M. DI SEITELBERG)
X	X	X	RF0182	SINDROME DI LEWIS E SUMMER
X	X	X	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE E CONGENITE E DISIMMUNI
X	X	X	RF0190	SINDROME DI EATON LAMBERT
	X	X	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
	X	X	RFG160	DISTONIA GENERALIZZATA A ESORDIO NEGLI ARTI SUPERIORI E A LIVELLO CERVICALE
	X	X	RF0090	DISTONIA DEFORMANTE DEI MUSCOLI

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione



## Rete di consulenti interni





## Collaborazioni esterne





SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE  
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale A. Cardarelli, Napoli  
Via Cardarelli, 9 - 80131 Napoli  
www.ospedalecardarelli.it

## U.O. C. Nefrologia

Medici certificatori: Dott. Biagio Di Iorio  
Dott. Pietro Alinei

### Come accedere:

Per una visita per sospetto di malattia rara prenotare una visita tramite il CUP o sul portale Cardarelli "Prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "Visita Nefrologica"

Per una visita per malattia rara già diagnosticata prenotare una visita tramite il CUP o sul portale Cardarelli "Prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "Visita Nefrologica di controllo"

Per ottenere la certificazione sarà necessario prenotare una visita nefrologica presso l'ambulatorio di Nefrologia che può essere effettuata tramite il CUP (800019774) o sul portale dell'AORN A. Cardarelli "prenotazioni on line"

Per informazioni: 081-7474012



L'U.O.C. Nefrologia, rappresenta il principale riferimento per le urgenze nefrologiche e dialitiche di un ampio territorio, corrispondente alla Città ed a buona parte della Provincia di Napoli. In ragione dell'ampio bacino di utenza, costituisce un punto di osservazione preferenziale per l'identificazione di patologie rare caratterizzate dalla compromissione della funzionalità renale, quali la Sindrome Emolitico-Uremica e la Malattia di Fabry, la Malattia Policistica Autosomica Dominante, le Glomerulonefriti.

**La Sindrome Emolitico Uremica (SEU)** è una sindrome caratterizzata dall'associazione di manifestazioni patologiche a carico del sangue e dei reni, quali l'anemia emolitica, la trombocitopenia e l'insufficienza renale acuta.

Se ne distingue una "forma tipica", che costituisce circa il 90% dei casi, più frequente in età pediatrica, associata a diarrea da infezioni gastrointestinali sostenute da batteri come *Escherichia coli* e *Shigella dysenteriae*, produttori di tossine capaci di determinare un danno endoteliale; e "forme atipiche", che colpiscono tutte le età, con un'incidenza di 1-2 casi per milione di popolazione, dovute ad alterazioni genetiche dei fattori regolatori dell'attivazione del complemento o alla produzione di anticorpi diretti contro tali fattori regolatori.

**La malattia di Fabry** è una malattia da deposito lisosomiale, dovuto alla riduzione o assenza di attività dell'enzima alfa-galattosidasi A, da mutazione del gene *GLA* (Xq21.3-q22). La diminuzione dell'attività provoca l'accumulo di globotriaosilceramide (Gb3) all'interno dei lisosomi, che a sua volta scatena una cascata di eventi cellulari. E' una malattia multisistemica, progressiva, ereditaria, caratterizzata da specifici segni neurologici, cutanei, renali, cardiovascolari, cocleo-vestibolari e cerebrovascolari. Il quadro clinico comprende un ampio spettro di sintomi, che varia dalle forme lievi nelle femmine eterozigoti, ai casi gravi nei maschi emizigoti. Questi ultimi possono presentare tutti i segni tipici della malattia a livello neurologico (dolore), cutaneo (angiocheratoma), renale (proteinuria, insufficienza renale), cardiovascolare (cardiomiopatia, aritmia), cocleo-vestibolare e cerebrovascolare (ictus, episodi ischemici transitori).

L'incidenza annuale è di 1/80.000 nati vivi, ma la prevalenza potrebbe essere sottostimata. Se si considerano le varianti a esordio tardivo, la prevalenza proposta è circa 1/3.000.

Poiché in entrambe le patologie l'interessamento renale è associato a manifestazioni cliniche a carico di altri organi, ai fini dell'identificazione è fondamentale la collaborazione con altri specialisti. Per razionalizzare tale approccio è già stato definito un PDTA per la SEU ed è in fase di definizione quello per la Malattia di Fabry. Il PDTA per la SEU ha già portato all'identificazione di 6 casi della forma atipica nel corso dell'anno 2017 e 7 casi nel 2018.

La **Glomerulonefrite** è un termine usato per descrivere un gruppo di malattie che danneggiano i glomeruli renali (strutture preposte alla filtrazione del sangue per preparare la formazione dell'urina. Esistono vari gruppi di glomerulonefriti che possono danneggiare direttamente le strutture glomerulari (Glomerulonefriti primitive) ma un gruppo eterogeneo di Glomerulonefrite possono essere causate da malattie sistemiche come Diabete Mellito,



LES, Tumori solidi e malattie oncologiche dei componenti del sangue, ascessi). I sintomi spesso sono generici (perdita di appetito, stanchezza, prurito, macroematuria) ma esistono possibilità di diagnosi precoci. Per esempio una semplice e attenta valutazione dell'esame urine (alla ricerca di microematuria e proteinuria) che permette poi indagini più specifiche e approfondite per arrivare all'esecuzione della biopsie renale in modo da attivare terapie mirate specifiche per singola glomerulonefrite.

**Il Rene Policistico** è una malattia ereditaria che causa la formazione di cisti all'interno dei tubuli renali. La malattia è causa di cisti anche nel fegato, nel pancreas e in altri organi. Per esempio il 10-15 % dei pazienti con Rene Policistico può avere dilatazioni (aneurismi) cerebrali. Esistono due varianti: rene policistico dell'adulto e rene policistico del bambino (che varia solo per differente modalità di trasmissione genetica). In Italia sono colpite da questa malattia circa 70 mila persone. Essa si trasmette da un genitore affetto della stessa patologia anche se si possono avere mutazioni dei geni che regolano la conformazione delle cellule tubulari. La malattia colpisce entrambi i reni determinando la formazione di cisti che sostituiscono il tessuto renale e provocando, quindi, Insufficienza Renale Cronica.



## Malattie accreditate per la U.O.C. Nefrologia

A	D	C		
X	X	X	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
X	X	X	RCG080	MALATTIA DI FABRY
X	X	X	753.13	ADPKD

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione



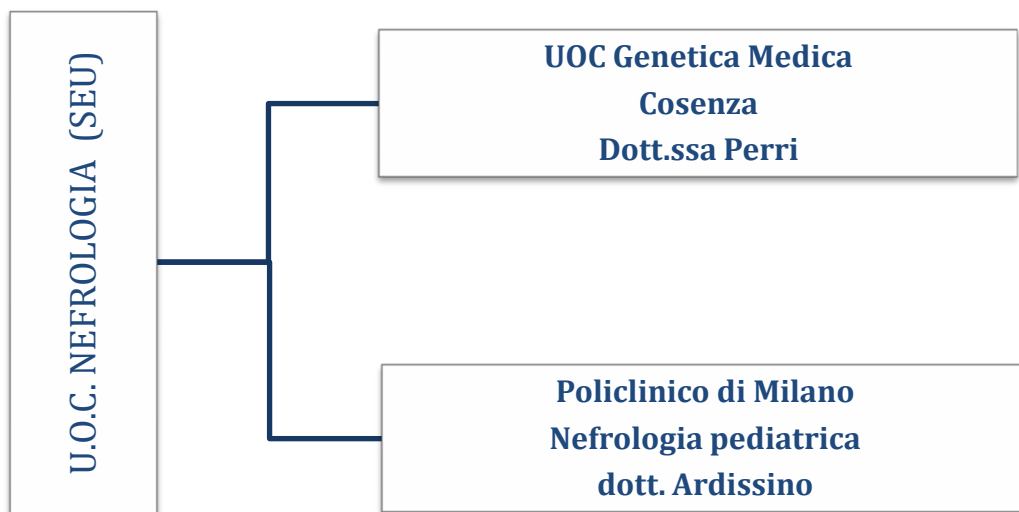


## Rete di consulenti interni





## Collaborazioni esterne





## U.O.S.D. Endocrinologia

Medici certificatori:     Dott. Francesco Scavuzzo  
                                   Dott. Domenico Serino  
                                   Dott. Davide De Brasi

### Come accedere:

Per una visita per nuova diagnosi di malattia rara prenotare al CUP o sul portale Cardarelli “prenotazioni on-line” o tramite applicazione e-CUPT dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale o dal pediatra di libera scelta per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “visita endocrinologica”.

Per una visita di controllo per malattia rara già diagnosticata prenotare al CUP o sul portale Cardarelli “Prenotazioni on-line” o attraverso applicazione e-CUPT dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale o dal pediatra di libera scelta per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “visita endocrinologica di controllo”

Per ottenere la certificazione di malattia rara sarà necessario prenotare una visita endocrinologica presso l'ambulatorio per le malattie rare della UOD di Endocrinologia prenotazione che può essere effettuata tramite CUP (800019774) o sul portale dell’AORN A. Cardarelli “prenotazioni on line” o attraverso applicazione e-CUPT.

In ogni caso sarà opportuno contattare preliminarmente la U.O.D. di Endocrinologia attraverso la mail [davide.debrasi@aocardarelli.it](mailto:davide.debrasi@aocardarelli.it) per avere conferma della possibilità di procedere alla certificazione o nel caso di prima diagnosi per fornire indicazioni della patologia da indagare.

Per informazioni: 0817472009



La U.O.S.D. di Endocrinologia fa parte del Dipartimento Medico Polispecialistico ed è punto di riferimento per numerose patologie rare di interesse endocrinologico. In particolare a questa U.O.S.D. afferiscono pazienti affetti da patologie rare del surrene (iperplasia surrenalica congenita, iperaldosteronismo, ipoaldosteronismo ecc.) dell'ipofisi (iposurrenalismo centrale, deficit ipofisari multipli congeniti, displasia setto-ottica, sindrome di Kallmann, ipogonadismo ipogonadotropo congenito, sindrome CHARGE ecc.), del metabolismo fosfo-calcico (pseudoipoparatiroidismo, rachitismo ipofosfatemico, ipoparatiroidismi congeniti, sindrome di Di George, osteogenesi imperfecta dell'adulto, sindrome di Mc Cune-Albright ecc.), delle gonadi (sindrome di Turner, Klinefelter, mosaicismi complessi gonadici, disgenesie gonadiche ecc.), disordini dello sviluppo sessuale (insensibilità agli androgeni, deficit di 5-alfa reduttasi, deficit della steroidogenesi gonadica e surrenalica ecc.). Inoltre la U.O.S.D. di Endocrinologia dell'A.O.R.N. Cardarelli segue numerosi pazienti affetti da neoplasie endocrine ereditarie quali carcinoma midollare tiroideo familiare, sindromi MEN, sindrome del feocromocitoma/paraganglioma ereditario e da sindromi poliendocrine autoimmuni. Per tali patologie è possibile la diagnosi, anche genetica laddove indicato (in collaborazione con la U.O.S.C. di Genetica Medica di questa A.O.R.N.), l'assistenza in follow-up, eventuali ricoveri in D.H. a scopo diagnostico ed in alcuni casi terapeutico. In merito alla certificazione delle malattie rare endocrine, essa è possibile al momento solo per alcune, mentre per le altre lo sarà a breve non appena concluso l'iter di accreditamento regionale (in corso procedura di applicazione dei nuovi LEA 2017). Il numero di pazienti "rari" seguiti presso questa U.O.S.D. è in costante aumento (allo stato in totale più di 150 casi) grazie alla collaborazione con altre strutture intraospedaliere ed extraospedaliere della rete malattie rare.



## Malattie accreditate per la U.O.S.D. Endocrinologia

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione

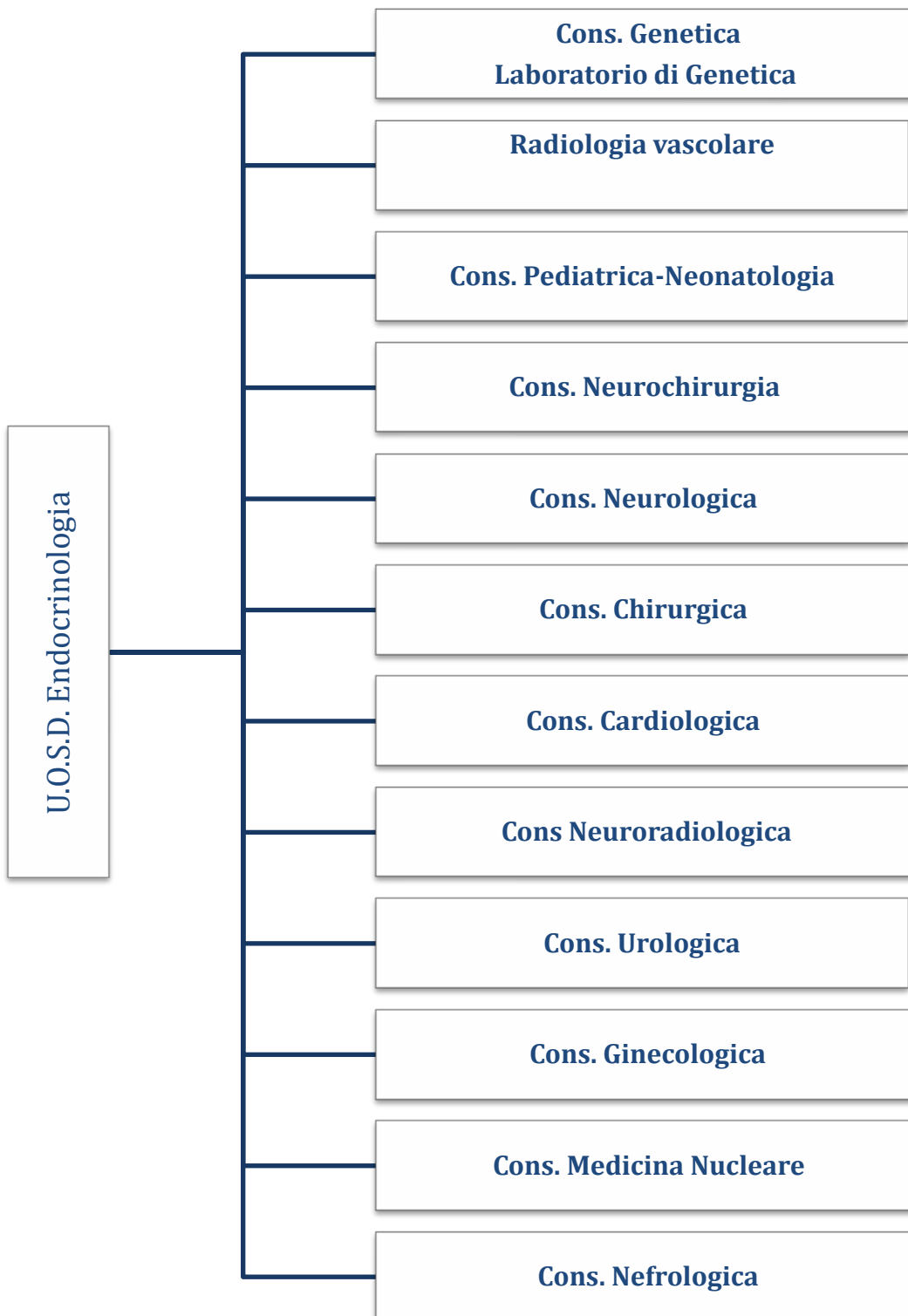
A	D	C		
X	X	X	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
X	X	X	RC0020	IPOGONADISMO CON ANOSMIA
X	X	X	RC0020	KALLMANN SINDROME DI
X	X	X	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
X	X	X	RC0050	DONHOUSE SINDROME DI
X	X	X	RC0050	LEPRECAUNISMO
X	X	X	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
X	X	X	RCG010	BARTTER SINDROME DI
X	X	X	RCG010	CONN SINDROME DI
X	X	X	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
X	X	X	RCG020	IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
X	X	X	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
X	X	X	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
X	X	X	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
X	X	X	RCG030	SCHMIDT SINDROME DI
X	X	X	RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
X	X	X	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
X	X	X	RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
X		X	RC0300	KENNY-CAFFEY SINDROME DI
X	X	X	RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
X	X	X	RF0400	PENDRED, SINDROME DI
X	X	X	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE



A	D	C		
X	X	X	RN0680	TURNER SINDROME DI
X	X	X	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI
		X	RJG010	DENT, SINDROME DI
		X	RJG010	GITELMAN, SINDROME DI
X	X	X	RCG031	LARON, SINDROME DI
X	X	X	RCG162	SINDROME MEN, TIPO 1
X	X	X	RCG162	SINDROME MEN, TIPO 2A
X	X	X	RCG162	SINDROME MEN, TIPO 2B
		X	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE
X	X	X	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI
X	X	X	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI
X	X	X	RNG060	MC CUNE ALBRIGHT SINDROME DI
X		X	RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
X		X	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA
X		X	RC0160	IPOFOSFATASIA
		X	RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI

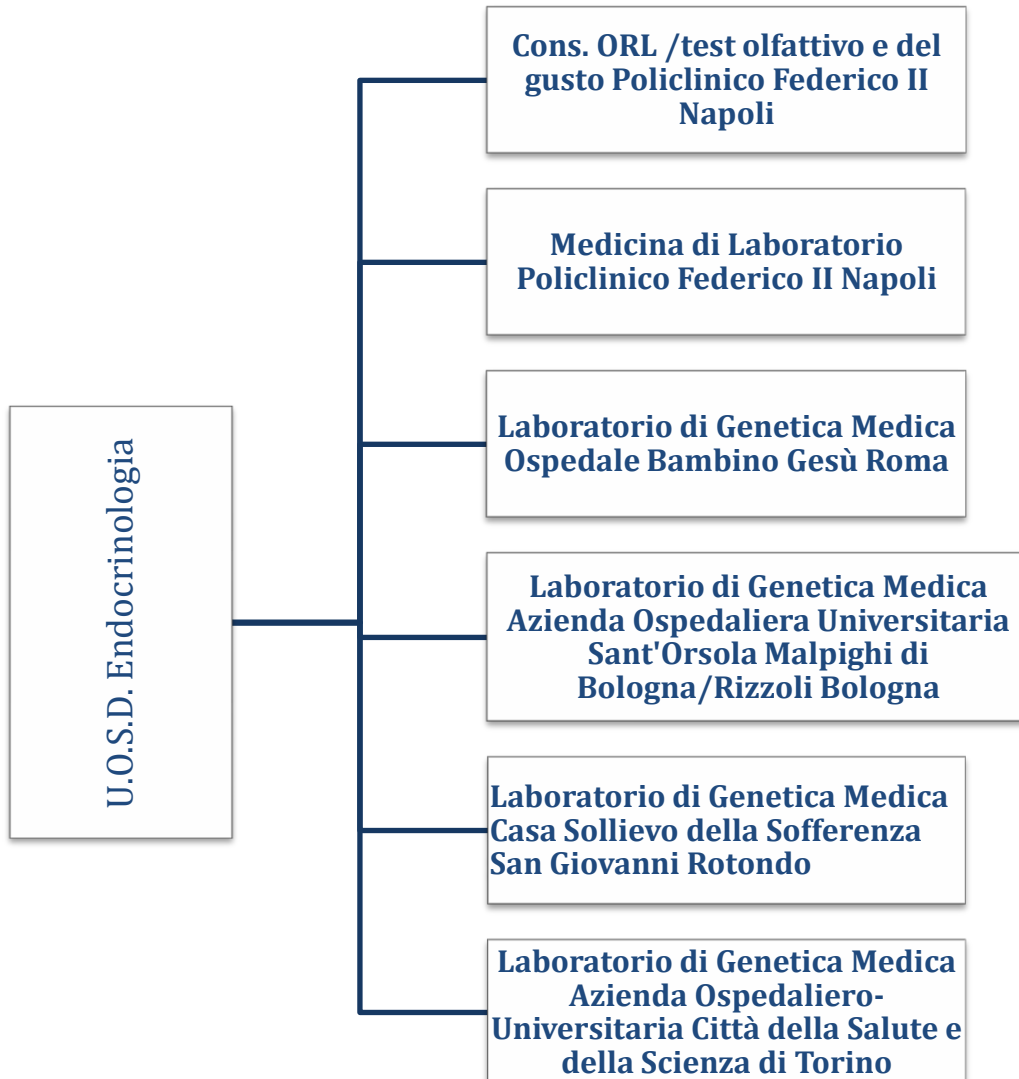


## Rete di consulenti Interni





## Collaborazioni esterne







## U.O.S.D. Dermatologia

Medici certificatori: Dott. Roberto Cozzi

### Come accedere:

Per una visita per nuova diagnosi di malattia rara prenotare al CUP o sul portale Cardarelli “Prenotazioni on-line” dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “visita dermatologica”

Per una visita per malattia rara già diagnosticata prenotare al CUP o sul portale Cardarelli “Prenotazioni on-line” dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “visita dermatologica di controllo”

Per ottenere la certificazione sarà necessario prenotare una visita presso l’ambulatorio di dermatologia che può essere effettuata tramite CUP (800019774) o sul portale dell’AORN A. Cardarelli “prenotazioni on line”

Per informazioni: 0817473364



L'Unità di Dermatologia è impegnata da sempre nella diagnosi e cura di tutte le patologie specificatamente dermatologiche e/o coinvolgenti altri distretti organici. Le patologie rare quali il Pemfigo, il Pemfigoide bolloso, la Malattia di Darier ed altre sono tra quelle che richiedono spesso un ricovero ospedaliero che il nostro reparto può offrire nei casi più gravi. Ci avvaliamo delle consulenze di specialisti di altre branche al fine di effettuare una precisa indagine etiologica ed impostare un corretto regime terapeutico



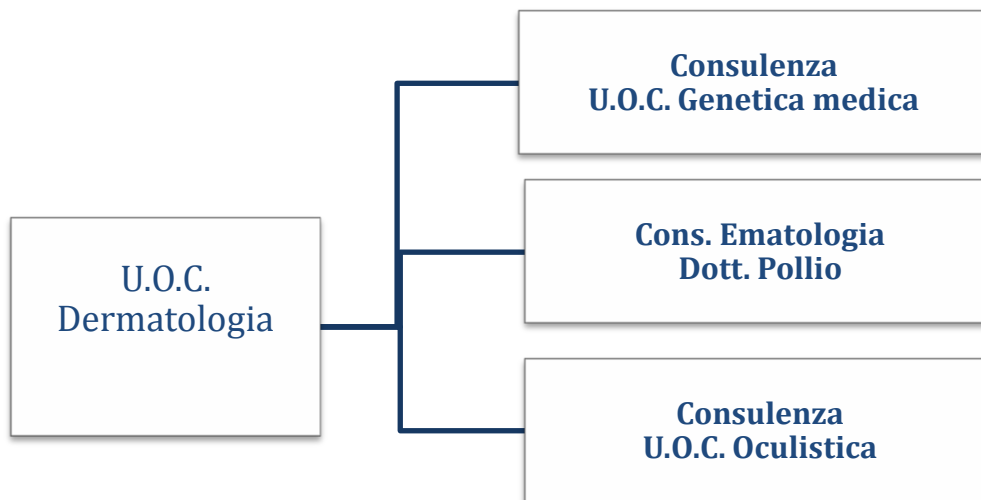
## Malattie accreditate per la U.O.S.D. Dermatologia

A	D	C		
X	X	X	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME
X	X	X	RL0030	PEMFIGO
X	X	X	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO
	X	X	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
		X	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
X	X	X	RN0550	MALATTIA DI DARIER
		X	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione



## Rete di consulenti interni



## Rete Consulenti esterni





SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE  
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale A. Cardarelli, Napoli  
Via Cardarelli, 9 - 80131 Napoli  
[www.ospedalecardarelli.it](http://www.ospedalecardarelli.it)

## U.O.C. Ematologia

Medici certificatori da accreditare: Dott. Felicetto Ferrara

Dott. Giovanni Pollio

### Come accedere:

Per una visita per nuova diagnosi di malattia rara prenotare al CUP o sul portale Cardarelli "Prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "visita ematologica"

Per una visita per malattia rara già diagnosticata prenotare al CUP o sul portale Cardarelli "Prenotazioni on-line" dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale per il rilascio dell'impegnativa con la seguente dicitura: "visita ematologica di controllo"

Per ottenere la certificazione sarà necessario prenotare una visita ematologica tramite CUP (800019774) o sul portale dell'AORN A. Cardarelli "prenotazioni on line"

Per informazioni: 0817473088



L'Unità Operativa di Struttura Complessa di Ematologia fa parte del Dipartimento Onco-Pneumo-Ematologico. La “mission” dell'U.O.S.C. di Ematologia è quella di fornire attività di diagnosi e cura per i pazienti affetti da malattie ematologiche tumorali e diversi tipi di anemia.

E' dotata di reparto di degenza, di day hospital, di due ambulatori specialistici ed effettua attività di trapianto autologo di cellule staminali emopoietiche.

Per l'attività diagnostica si avvale della collaborazione con altri reparti ospedalieri ed universitari, utilizzando le metodiche più avanzate disponibili per la diagnosi dal punto di vista istologico, immunoistochimico, immunofenotipico, citogenetico e molecolare.

Oltre all'attività assistenziale, l'U.O.S.C. di Ematologia svolge un'attività di ricerca clinica biomedica coordinando studi clinici e partecipando ad oltre 50 protocolli di studio, vagliati e approvati dal Comitato Etico, per la valutazione di terapie innovative. In questo modo è possibile garantire ai pazienti terapie con i farmaci più moderni, spesso non ancora disponibili in commercio, mantenendo uno standard terapeutico e assistenziale costantemente elevato.

Per ottenere una visita per i certificati è possibile prenotare tramite CUP esibendo documentazione clinica e impegnativa per visita ematologica.

Per informazioni sulle malattie rare è possibile chiamare il numero 0817472401, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.30 alle ore 14.00

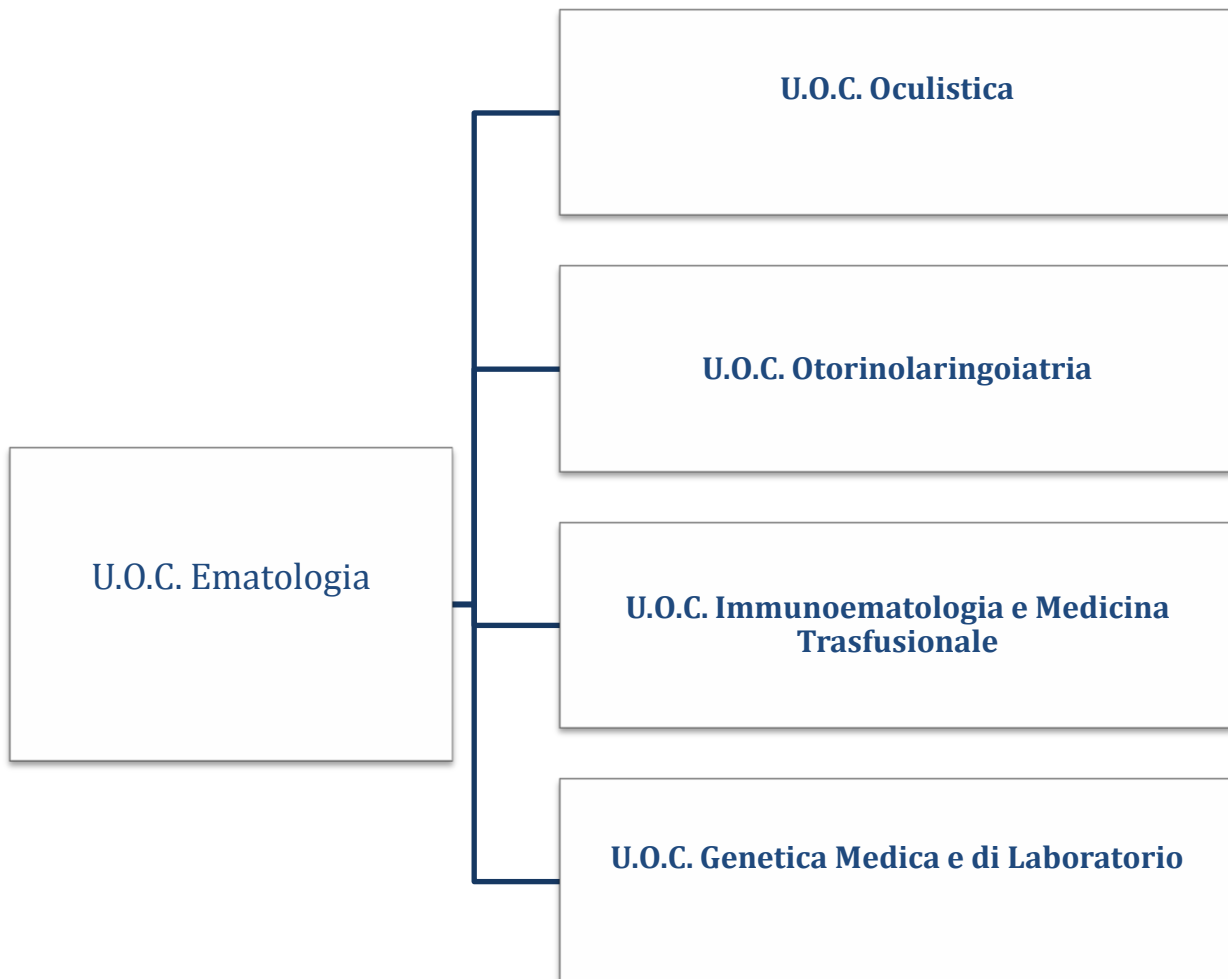


- Malattie accreditate per la U.O.C. Ematologia

A	D	C		
X	X	X	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
X	X	X	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE
		X	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI
		X	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
		X	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
		X	RDG051	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE
		X	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE



## Rete di consulenti interni







U.O.C. Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria

U.O.C. Pneumologia

U.O.C. Endoscopia bronchiale e Interventistica

Medici certificatori: U.O.C. Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria:

Dott. Fausto De Michele

Dott. Antonio Russo

U.O.C. Pneumologia :

Dott. Carlo Santoriello

Dott. Antonello Salzillo

Dott. Marino Catani

U.O.C. Endoscopia bronchiale ed Interventistica:

Dott. Domenico Aronne

dott.ssa Raffaella Giacobbe

Dott.ssa Paola Martucci

Dott. Luciano Biagio Montella

Dott. Alfonso Pecoraro

Come accedere:

Per ottenere la certificazione sarà necessario prenotare una visita Pneumologica presso l'ambulatorio di Pneumologia afferente alle singole UU.OO. prenotazione che può essere effettuata tramite CUPA (800019774) o sul portale dell'AORN A. Cardarelli "prenotazione on line"

L'ambulatorio relativo alla certificazione di tali patologie sarà attivo il MERCOLEDI dalle 13.30 alle 14.30

Per informazioni: 0817473333



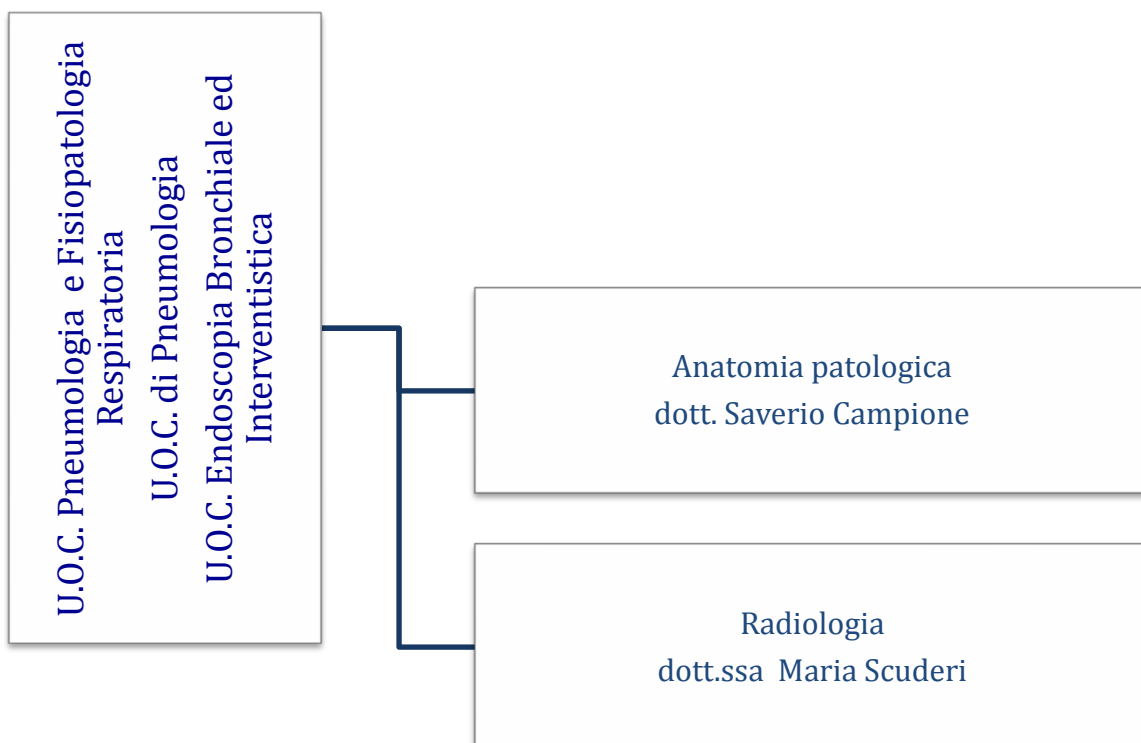
## Malattie accreditate per la U.O.C. Pneumologia e Fisiopatologia Respiratoria, per la U.O.C di Pneumologia e per la U.O.C. Endoscopia Bronchiale ed Interventistica

A	D	C		
		X	RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
X	X	X	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
X	X	X	RH0011	SARCOIDOSI
X	X	X	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
		X	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
X	X	X	RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA
X	X	X	RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
X	X	X	RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA
		X	RHG010	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA (S. DI HAMMAN-RICH)
		X	RHG010	FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
		X	RHG011	ONDINE, SINDROME DI
		X	RHG011	SINDROME DI ROHHAD
X	X	X	RCO200	DEFICIT DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
		X	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS
		X	RB0060	LINFANGIOLEIOMIOMATOSI (LAM)

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione

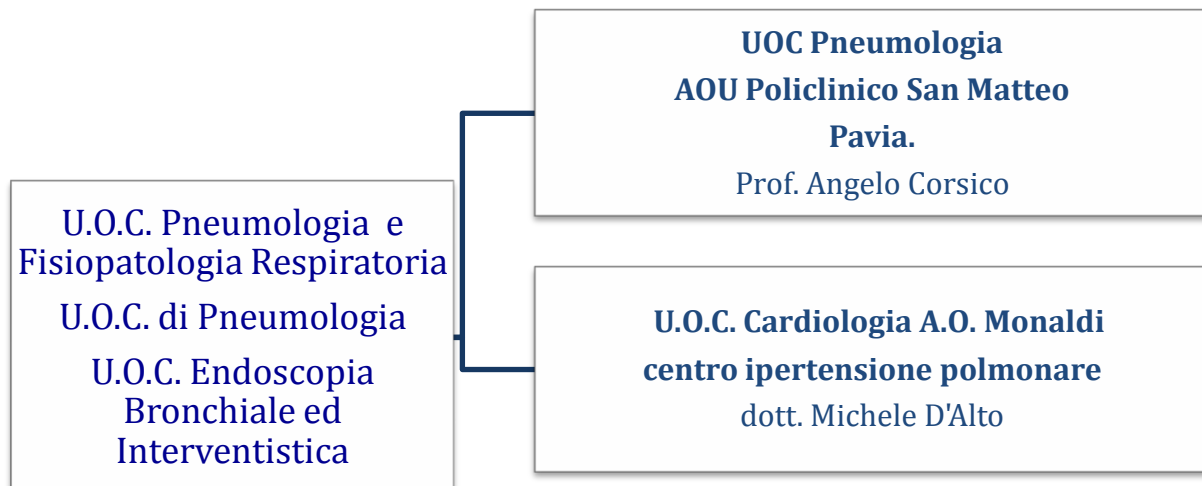


## Rete di consulenti interni





## Collaborazioni esterne





## U.O.S.D. Malattie rare del globulo rosso

Medici certificatori:     Dott. Aldo Filosa  
                                   Dott.ssa Patrizia Cinque  
                                   Dott.ssa Anna Spasiano  
                                   Dott.ssa Silvia Costantini  
                                   Dott. Paolo Ricchi

### Come accedere:

Per una visita per nuova diagnosi di malattia rara prenotare una visita tramite il CUP o sul portale Cardarelli “prenotazioni on-line” ambulatorio microcitemia o ambulatorio emocromatosi, dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale o dal pediatra di libera scelta per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “Visita ematologica”

Per una visita per malattia rara già diagnosticata prenotare una visita tramite il CUP o sul portale Cardarelli “prenotazioni on-line” ambulatorio microcitemia o ambulatorio emocromatosi, dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale o dal pediatra di libera scelta per il rilascio dell’impegnativa con la seguente dicitura: “visita ematologica di controllo”

Per ottenere la certificazione sarà necessario prenotare una visita presso l'ambulatorio ematologia o ambulatorio per l'emocromatosi, prenotazioni che può essere effettuata tramite CUP (800019774) o sul portale dell'AORN A. Cardarelli “prenotazioni on line”

Per informazioni : 0817472704



**SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE**  
**Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale A. Cardarelli, Napoli**  
Via Cardarelli, 9 – 80131 Napoli  
[www.ospedalecardarelli.it](http://www.ospedalecardarelli.it)

Presso la UOSD Malattie rare del globulo rosso sono assistiti più di 400 pazienti emoglobinopatici di cui 195 trasfusione-dipendenti (sia adulti che pediatrici), 130 pazienti affetti da talassemia intermedia, circa 50 pazienti affetti da Drepanocitosi o Talassodrepanocitosi, e pazienti affetti da forme rare di emoglobinopatie seguiti in regime di D.H. rappresentando così uno tra i più grandi centri d'Italia. Inoltre, vengono assistiti pazienti affetti da deficit della G6PD, da sferocitosi, deficit di piruvatochinasi, stomatocitosi, anemie diseritropoietiche, ed altre forme rare di patologie del globulo rosso.

Oltre alle patologie del globulo rosso, da circa 20 anni sono assistiti pazienti affetti da emocromatosi di differente origine (genetica, metabolica, ....) e recentemente la UOSD è stata accreditata dalla Regione Campania e riconosciuta come **centro certificatore** per tale patologia rara. I pazienti vengono seguiti in regime ambulatoriale o DH in base alla gravità del quadro clinico e/o alla necessità di salossetarapia o di terapia ferrochelante.

Pertanto dal 2011 sono stati riattivati, per tutti i cittadini sia della regione Campania che di altre Regioni, gli ambulatori per lo screening della microcitemia e quello per l'emocromatosi.

La UOSD Malattie rare del globulo rosso ha posto al centro delle cure la persona affetta da patologia rara nel suo aspetto globale ponendo un'attenzione particolare all'umanizzazione dell'assistenza e delle cure.



• Malattie accreditate per la U.O.S.D. Malattie rare del globulo rosso

A	D	C		
		X	RDG010	anemia di Fanconi
X	X	X	RDG010	Anemia a cellule falciformi
		X	RDG010	Anemia congenita ipoplastica
		X	RDG010	Anemia sideroblastica
		X	RDG010	Anemie ereditarie
		X	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di
		X	RDG010	Pancitopenia di Fanconi
X		X	RDG010	Sferocitosi ereditaria
X	X	X	RDG010	Talassemie

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione

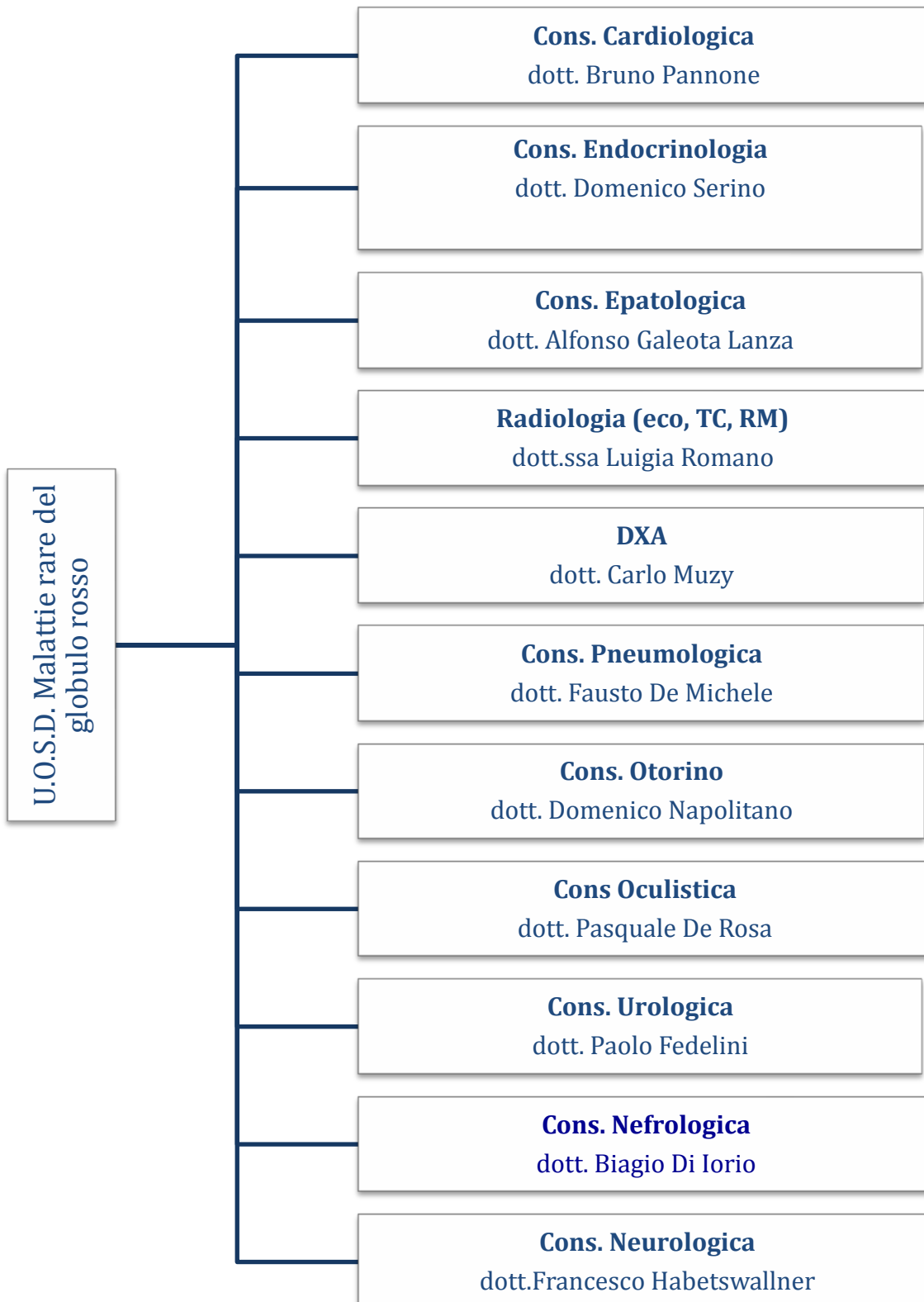
• Malattie accreditate per l'Emocromatosi

A	D	C		
X		X	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro
X		X	RCG100	Sindrome iperferritinemia-cataratta congenita
X		X	RCG100	Emocromatosi da difetto della ferroportina
X		X	RCG100	Emocromatosi ereditaria
X		X	RCG100	Emocromatosi ereditaria autosomica dominante
X		X	RCG100	Emocromatosi familiare
X		X	RCG100	Emocromatosi giovanile
X		X	RCG100	Emocromatosi legata a TFR2
		X	RCG100	Emocromatosi neonatale
X		X	RCG100	Emocromatosi primitiva
X		X	RCG100	Emocromatosi di tipo II
X		X	RCG100	Emocromatosi di tipo III
X		X	RCG100	Emocromatosi di tipo IV

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione



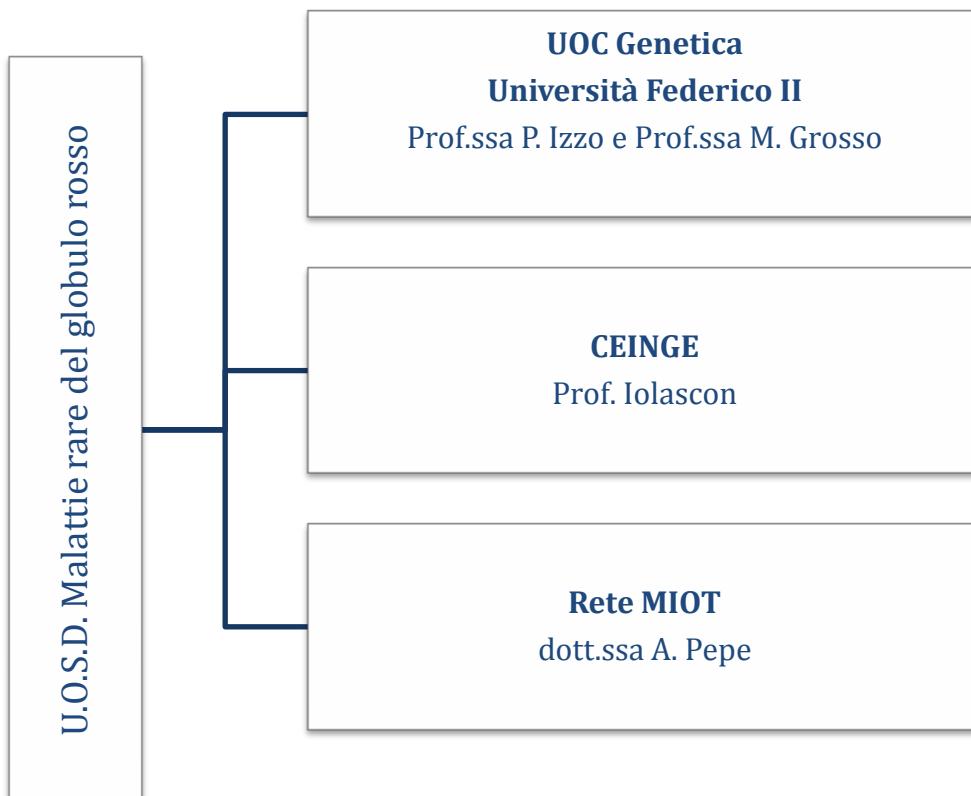
## Rete di consulenti interni







## Collaborazioni esterne





SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE  
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale A. Cardarelli, Napoli  
Via Cardarelli, 9 - 80131 Napoli  
[www.ospedalecardarelli.it](http://www.ospedalecardarelli.it)

## U.O.C. Genetica Medica

Medici certificatori:     Dott. Matteo Della Monica  
                                  Dott. Carmelo Piscopo

### Come accedere:

Per effettuare una visita genetica per sospetta malattia rara o per malattia rara già diagnosticata o per ottenere il certificato di malattia rara, è necessario prenotarsi telefonando al numero 081 747 2292 (dalle ore 12.00 alle ore 14.00, dal lunedì al venerdì) o direttamente sul portale Cardarelli “Prenotazioni online”, dopo essersi recati dal proprio medico della medicina generale o dal pediatra di libera scelta per il rilascio dell’impegnativa con la seguenti diciture: “Consulenza Genetica” (codice 89010.002) e “Visita Genetica” (codice 89700.45)

Per informazioni: 0817472292



L'U.O.C. di Genetica Medica dell'A.O.R.N. A. Cardarelli è stato il primo centro campano ospedaliero di Genetica Medica clinica e di laboratorio, istituito nel 1973 e diretto per molti anni dal Prof. Ventruto. Rappresenta tutt'ora l'unica realtà ospedaliera sia clinica che di laboratorio a Napoli e deve rispondere alle richieste di un bacino di utenza notevolmente superiore a quello delle altre città campane.

Dal 2005 è Centro di Riferimento Regionale di oltre 280 malattie per il gruppo di "Malformazioni congenite" e per il gruppo di "Condizioni morbose di origine perinatale" nell'ambito delle Malattie Rare con più di 1000 certificazioni di Malattie Rare (terza Azienda campana certificatrice) inserite on-line nel Registro Campano delle Malattie Rare.

L'attività clinica comprende visita e consulenza genetica in regime ambulatoriale ed in regime di D.H. per pazienti affetti da patologie rare; visita genetica di controllo per presa in carico e follow-up di pazienti di ogni fascia di età, counseling familiare, stesura di PDTA realizzati con percorso intra-aziendale, frequenti riunioni con le famiglie, le Associazioni, i medici di base per una ottimale collaborazione finalizzata ad una ottimizzazione delle risorse onde evitare migrazione extra-regionale dei pazienti affetti da Malattia Rare.

L'attività di laboratorio comprende la diagnostica citogenetica e citogenetica molecolare post-natale, la diagnostica citogenetica e citogenetica molecolare onco-ematologica, la diagnostica delle talassemie (screening di I e II livello, analisi molecolare) ed analisi molecolare per emocromatosi e microdelezioni del cromosoma Y.

L'attività di ricerca effettuata in stretta collaborazione con centri nazionali ed internazionali ha permesso l'individuazione di nuovi geni-malattia (es. Sindrome di Malan, Sindrome Oro-facio-digitale, Split hand-foot malformation, etc.) e produzione scientifica con pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali.



## Malattie accreditate per la U.O.C. Genetica Medica

A= assistenza, D= diagnosi, C= certificazione

A	D	C		
	x	X	RBG010	Neurofibromatosi
x	x	X	RC0020	Ipogonadismo con anosmia
x	x	X	RC0020	Kallmann sindrome di
	X	X	RC0050	Donhoue sindrome di
	X	X	RC0050	Leprecaunismo
	X	X	RC0060	Werner sindrome di
	X	X	RC0160	Fosfoetilaminuria
	X	X	RC0160	Ipofosfatasia
	X	X	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente
	X	X	RCG020	Iperplasia adrenatica congenita
	X	X	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite
x	X	x	RCG160	Di George sindrome di
	X	X	RDG010	Fanconi anemia di
	X	X	RDG010	Pancitopenia di Fanconi
x	X	X	RN0010	Arnold-chiari sindrome di
	X	X	RN0020	Microcefalia
	X	X	RN0030	Agenesia cerebellare
	X	X	RN0040	Joubert sindrome di
	X	X	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica
	X	X	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica
	X	X	RN0070	Chavany-Marie sindrome di
	X	X	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea
	X	X	RN0170	Atresia del digiuno



A	D	C		
	X	X	RN0180	Atresia o stenosi duodenale
	X	X	RN0200	Hirschsprung malattia di
	X	X	RN0210	Atresia biliare
	X	X	RN0220	Caroli malattia di
	X	X	RN0230	Malattia del fegato policistico
	X	X	RN0240	Ermafroditismo vero
	X	X	RN0250	Rene con midollare a spugna
	X	X	RN0260	Focomelia
	X	X	RN0270	Deformità di sprengel
	X	X	RN0280	Acrodisostosi
	X	X	RN0290	Camptodattilia familiare
	X	X	RN0300	Sindrome da regressione caudale
	x	x	RN0310	Klippel-Feil sindrome di
	X	x	RN0320	Gastroschisi
	X	X	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di
	X	X	RN0340	Adams-Oliver sindrome di
	X	X	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di
	X	x	RN0360	Coffin-Siris sindrome di
		X	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di
		X	RN0380	Filippi sindrome di
		X	RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
	X	X	RN0400	Craniosinostosi-ipoplasia mediofaciale-anomalie dei piedi
		X	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di
		x	RN0410	Displasia spondilocostale
		X	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di



A	D	C		
		X	RN0420	Pallister-W sindrome di
	X	X	RN0430	Poland sindrome di
	X	X	RN0440	Sequenza sirenomelica
	X	X	RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare
	X	X	RN0460	Sindrome femoro-facciale
	X	X	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale
		X	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia
X	X	X	RN0490	Weaver sindrome di
	X	X	RN0500	Cutis Laxa
	X	X	RN0510	Incontinentia pigmenti
	X	X	RN0520	Xeroderma pigmentoso
	X	x	RN0550	Darier malattia di
	X	X	RN0560	Discheratosi congenita
	X	X	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria
	X	X	RN0580	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva
	X	X	RN0600	Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso
	X	X	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica
	X	X	RN0610	Ipoplasia focale dermica
	X	X	RN0620	Pachidermoperiostosi
	X	X	RN0620	Touraine-Salente-Golè sindrome di
	X	X	RN0630	Pseudoxantoma elastico
	X	X	RN0640	Aplasia congenita della cute
	X	X	RN0650	Atrofia emifacciale progressiva
	X	X	RN0650	Parry-Romberg sindrome di
	X	X	RN0670	Cri Du Chat malattia del



A	D	C		
X	X	X	RN0680	Turner sindrome di
	X	X	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di
	X	X	RN0730	Short sindrome
	X	X	RN0740	Asplenia con anomalie cardiovascolari
		X	RN0740	Ivemark sindrome di
	X	X	RN0750	Facomatosi
	X	X	RN0750	Sclerosi tuberosa
	X	X	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di
	X	X	RN0770	Sturge-Weber sindrome di
	X	X	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di
X	X	X	RN0790	Aarskog sindrome di
	X	X	RN0800	Antley-Bixler sindrome di
	X	X	RN0810	Baller-gerold sindrome di
X	X	X	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di
	X	X	RN0830	Bloom sindrome di
	X	X	RN0840	Borjeson sindrome di
	X	X	RN0850	Charge associazione
X	X	X	RN0860	De Morsier sindrome di
X	X	X	RN0860	Displasia setto-ottica
	X	X	RN0870	Dubowitz sindrome di
	X	X	RN0880	Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi
	X	X	RN0880	Eec sindrome
	X	X	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di
	X	X	RN0900	Fryns sindrome di
	X	X	RN0910	Goldenhar sindrome di



A	D	C		
	X	X	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di
	X	X	RN0930	Holt-Oram sindrome di
X	X	X	RN0940	Kabuki sindrome della maschera
	X	X	RN0950	Kartagener sindrome di
	X	X	RN0960	Maffucci sindrome di
	X	X	RN0970	Marshall sindrome di
	X	X	RN0980	Meckel sindrome di
	X	X	RN0990	Moebius sindrome di
	X	X	RN1000	Nager sindrome di
X	X	X	RN1010	Noonan sindrome di
	X	X	RN1020	Opitz sindrome di
	X	X	RN1030	Pallister- Hall sindrome di
	X	X	RN1040	Pfeiffer sindrome di
	X	X	RN1060	Roberts sindrome di
	X	X	RN1070	Robinow sindrome di
X	X	X	RN1080	Russell-Silver sindrome di
	X	X	RN1090	Schinz-el-giedion sindrome di
	X	X	RN1100	Seckel sindrome di
	X	X	RN1110	Pena-Shokeir I sindrome di
	X	X	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale
X	X	X	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di
	X	X	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale
	X	X	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale
	X	X	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea
	X	X	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea





A	D	C		
	X	X	RN1170	Sindrome proteo
	X	X	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea
	X	X	RN1190	Onicoosteodisplasia ereditaria
	X	X	RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di
	X	X	RN1210	Smith-Magenis sindrome di
	X	X	RN1220	Stickler sindrome di
	X	X	RN1230	Summit sindrome di
	X	X	RN1240	Townes-Brocks sindrome di
	X	X	RN1250	Vacterl associazione
	X	X	RN1260	Wildervanck sindrome di
X	X	X	RN1270	Williams sindrome di
	X	X	RN1280	Winchester sindrome di
X	X	X	RN1290	Wolfram sindrome di
X	X	X	RN1300	Angelman sindrome di
X	X	X	RN1310	Prader-Willi sindrome di
	X	X	RN1320	Marfan sindrome di
X	X	X	RN1330	Sindrome da X fragile
	X	X	RN1340	Aase-Smith sindrome di
	X	X	RN1350	Alagille sindrome di
	X	X	RN1360	Alport sindrome di
	X	X	RN1370	Alstrom sindrome di
	X	X	RN1380	Bardet-biedl sindrome di
	X	X	RN1380	Lawrence - Moon sindrome di
	X	X	RN1390	Carpenter sindrome di
		X	RN1400	Cockayne sindrome di



A	D	C		
	X	X	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di
		X	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di
		X	RN1420	Idiozia xerodermica
X	X	X	RN1430	Denys-Drash sindrome di
X	X	X	RN1430	Tumore di wilms e pseudoermafroditismo
		X	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale
X	X	X	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita
X	X	X	RN1460	Fraser sindrome di
X	X	X	RN1470	Hay-Wells sindrome di
X	X	X	RN1480	Bloch-Sulzberger malattia di
X	X	X	RN1480	Ipomelanosi di ito
X	X	X	RN1490	Isaacs sindrome di
X	X	X	RN1500	Cheratite-ittiosi-sordita
X	X	X	RN1500	Kid sindrome
X	X	X	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di
	X	X	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di
X	X	X	RN1530	Leopard sindrome
	X	X	RN1540	Levy-Hollister sindrome di
	X	X	RN1540	Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale
X	X	X	RN1550	Marshall-Smith sindrome di
	X	X	RN1560	Neu-Laxova sindrome di
	X	X	RN1570	Neuroacantocitosi
	X	X	RN1580	Norrie malattia di
	X	X	RN1590	Pallister-Killian sindrome di
	X	X	RN1600	Pearson sindrome di



A	D	C		
	X	X	RN1610	Poems sindrome
	X	X	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di
	X	X	RN1630	Sindrome acrocallosa
	X	X	RN1640	Pena-Shokeir II sindrome di
	X	X	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica
	X	X	RN1670	Sindrome pterigio multiplo
	X	X	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea
	X	X	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio
	X	X	RN1700	Sjogren-Larsonn sindrome di
	X	X	RN1710	Tay sindrome di
	X	X	RN1720	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di
	X	X	RN1730	Tumore di wilms - aniridia – anomalie genitourinarie - ritardo mentale
	X	X	RN1730	Wagr sindrome di
	X	X	RN1740	Walker-Warburg sindrome di
	X	X	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di
		X	RN1760	Zellweger sindrome di
	X	X	RNG010	Pseudoermafroditismi
	X	X	RNG030	Acrocefalosindattilia
	X	X	RNG030	Apert sindrome di
	X	X	RNG030	Goodman sindrome di
	X	X	RNG040	Craniosinostosi primaria
	X	X	RNG040	Crouzon malattia di
	X	X	RNG040	Disostosi maxillofacciale
		X	RNG040	Disostosi oculomandibolare
		X	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale



A	D	C		
		X	RNG040	Displasia maxillonasale
		X	RNG040	Hallerman-Streiff sindrome di
	X	X	RNG040	Pierre robin sindrome di
	X	X	RNG040	Treacher collins sindrome di
	X	X	RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
		X	RNG040	C sindrome
		X	RNG050	Acondroplasia
		X	RNG050	Displasia epifisaria emimelica
		X	RNG050	Displasia metatropica
		X	RNG050	Distrofia toracica asfissiante
		X	RNG050	Esostosi multipla
		X	RNG050	Kniest displasia
		X	RNG050	Sindrome camptomelica
	X	X	RNG050	Acondrogenesi
		X	RNG050	Condrodistrofie congenite
		X	RNG060	Conradi-Hunermann sindrome di
X	X	X	RNG060	Discondrosteosi
		X	RNG060	Displasia diastrofica e pseudodiastrofica
	X	X	RNG060	Displasia epifisaria multipla
	X	X	RNG060	Displasia fibrosa
		X	RNG060	Displasia spondiloepifisaria tarda
		X	RNG060	Ellis-Van Creveld sindrome di
		X	RNG060	Engelmann malattia di
		X	RNG060	Fairbank malattia di
	X	X	RNG060	McCune-Albright sindrome di



A	D	C		
	X	X	RNG060	Osteite fibrosa disseminata
		X	RNG060	Osteocondroplasia
	X	X	RNG060	Osteogenesi imperfetta
	X	X	RNG060	Osteopetrosi
		X	RNG060	Displasia craniometafisaria
		X	RNG060	Osteodistrofie congenite (isolate o in forma sindromica)
		X	RNG070	Eritroderma ittiosiforme congenito non bolloso
		X	RNG070	Ittiosi Hstrix, Curth-Macklin type
	X	X	RNG070	Ittiosi lamellare recessiva
	X	X	RNG070	Ittiosi tipo Harlequin
	X	X	RNG070	Ittiosi X-Linked
		X	RNG070	Netherton sindrome di
	X	X	RNG070	Ittiosi congenita
	X	X	RNG070	Ittiosi congenite
X	X	X	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica
X	X	X	RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
	X	X	RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
		X	RP0010	Embriofetopatia rubeolica
		X	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico
		X	RP0030	Sindrome fetale da idantoina
		X	RP0040	Sindrome alcolica fetale
		X	RP0060	Kernittero
	X	X	RP0070	Fibrosi epatica congenita
		X	RNG264	AFALLIA
		X	RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA



A	D	C		
	X	X	RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI-DISCORDANZA
		X	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
		X	RNG150	ANDERMANN, SINDROME DI
		X	RNG251	ATRESIA COLICA
		X	RNG251	ATRESIA ILEALE
		X	RN0170	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA
		X	RNG251	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA
		X	RNG200	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI
		X	RNG011	BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI
		X	RNG011	BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI
		X	RN1780	CHAR, SINDROME DI
		X	RNG251	CLOACA PERSISTENTE
X	X	X	RNO401	COHEN, SINDROME DI
		X	RNG200	COMPLESSO DI VON MEYENBURG
		X	RNG251	COMPLESSO OEIS
X	X	X	RC0250	COSTELLO, SINDROME DI
		X	RNG200	COWDEN, MALATTIA DI
		X	RNG141	CUORE CRISS-CROSS
X	X	X	RNG150	DANDY-WALKER, SINDROME DI
		X	RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGNESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
X	X	X	RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
X	X	X	RNG262	DISGENESIA GONADICA
		X	RNG011	DISPLASIA CEREBRO-FACIO TORACICA
		X	RNG251	DUPLICAZIONE DEL TUBO DIGERENTE



A	D	C		
		X	RNG141	EBSTEIN, ANOMALIA DI
X	X	X	RNG093	EMIIPERTROFIA CONGENITA
		X	RNG264	EPISPADIA
		X	RN1810	ESTROFIA VESCICALE
		X	RNG263	FRASIER, SINDROME DI
		X	RNG094	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
		X	RNG252	IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA
		X	RNG091	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
		X	RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI
		X	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
		X	RNG264	MEGALOURETRA
		X	RNG252	MICROGASTRIA
		X	RN0990	MOEBIUS,
		X	RNG121	MOEBIUS, SINDROME DI
		X	RNG121	MOHR, MALATTIA DI
		X	RNG092	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)
		X	RN0322	ONFALOCELE
		X	RNG121	ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI (TIPO IPAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI)
	X	X	RNG040	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
		X	RNG262	PERRAULT, SINDROME DI
		X	RNG094	POICHILODERMA CONGENITO (ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI)
	X	X	RJ0040	RENE POLICSTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
		X	RN1090	SCHINZEL-GEDION



A	D	C	
		X	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI (SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; RNG261 DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA)
		X	RNG091 SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI
		X	RNG040 SINDROME C
		X	RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER
		X	RNG142 SINDROME CLOVE
		X	RNG142 SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)
		X	RNG262 SINDROME DA IPERSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI
		X	RNG262 SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI (REIFENSTEIN, SINDROME DI)
		X	RNG141 SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
		X	RN1820 SINDROME DI FINE-LUBINSKY
		X	RN0201 SINDROME DI GOLDBERG-SHPRINTZEN
		X	RN1021 SINDROME FG
		X	RNG011 SINDROME IDROLETALE
		X	RN1830 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
		X	RNG142 SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE
		X	RN1190 SINDROME NAIL-PATELLA
		X	RN0321 SINDROME PRUNE BELLY
		X	RNG131 SINDROME RAPADILINO
		X	RNG263 SINDROME SERKAL
		X	RNG132 SINDROME TORACO ADDOMINALE (PENTALOGIA DI CANTRELL)
		X	RN1180 SINDROME TRICO-RINO FALANGEA
		X	RNG095 SINDROMI DI WAARDENBURG
	X	X	RNG093 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO





A	D	C		
X	X	X	RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE
		X	RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
		X	RNG011	TORIELLO-CAREY, SINDROME DI
		X	RNG094	WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI
	X	X		Feocromocitoma e paraganglioma ereditario (E' presente?)
	X	X	RNG263	Insensibilità agli androgeni
	X	X	RNG010	Deficit 5-alfa reduttasi
	X	X	RCG031	Sindrome di Laron/ insensibilità al GH
	X	X	RNG060	Sindrome di Leri-Weill
	X	X	RFO400	Sindrome di Pendred
	X	X	RNG262	Sindrome di Perrault
	X	X	RNG010	Sindrome da persistenza dei dotti di Muller
	X	X	RNG010	Sindrome di Refenstein



## Rete di consulenti interni collaborazioni esterne

