

CONDIZIONE	RIFERIMENTO PEDIATRICO	RIFERIMENTO ADULTO
NF1	X	DERMATOLOGIA
SINDROME DI KALLMANN	X	ENDOCRINOLOGIA
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	X	
CRIOGLOBULINEMIA MISTA		NEFROLOGIA
SINDROME DI COSTELLO	X	
SINDROME DI LOWE	X	
SINDROME DI SOTOS	X	
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	X	ENDOCRINOLOGIA
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	X	
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	X	ENDOCRINOLOGIA
IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE	X	
SEU		NEFROLOGIA
PORPORA DI SHOENLEIN HENOC	X	MEDICINA INTERNA-REUMAT
MASTOCITOSI SISTEMICA		ALLERGOLOGIA
SINDROME DI RETT	X	
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		NEUROLOGIA
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		NEUROLOGIA
SINDROME DI LENNOX GASTAUT	X	NEUROLOGIA
SINDROME DI WEST	X	NEUROLOGIA
MICROFTALMIA/ANOFTALMIA ISOLATA /SINDROMICA	X	
ENDOCARDITE REUMATICA	X	MEDICINA INTERNA-REUMAT
POLIANGIOITE MICROSCOPICA		NEFROLOGIA
POLIARTERITE NODOSA	X	MEDICINA INTERNA-REUMAT
GRANULOMATOSI CON POLIANGIOITE		NEFROLOGIA
IPERTENSIONE POLMONARE IDIOPATICA		CARDIOLOGIA
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE		NEFROLOGIA
SARCOIDOSI		PNEUMOLOGIA
MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE		PNEUMOLOGIA
SINDROME DI ONDINE; SINDROME ROHHAD		MAXILLO-FACCIALE
TUBULOPATIE PRIMITIVE		NEFROLOGIA
GLOMERULOPATIE PRIMITIVE		NEFROLOGIA
PEMFIGO		DERMATOLOGIA
PEMFIGOIDE BOLLOSO		DERMATOLOGIA
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		DERMATOLOGIA
LICHEN SCLEROSO E ATROFICO		DERMATOLOGIA
SCLEROSI SISTEPROGRESSIVA		MEDICINA INTERNA-REUMAT
SINDROME DI COFFIN SIRIS	X	
SINDROME DI GREIG	X	
SINDROME DI COHEN	X	
SINDROME DI POLAND	X	
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	X	
INCONTINENTIA PIGMENTI	MAXILLO FACCIALE	DERMATOLOGIA
MALATTIA DI DARIER		DERMATOLOGIA
PSEUDOXANTOMA ELASTICO		DERMATOLOGIA
SINDROME DI PARRY-ROMBERG	X	
SINDROME DEL CRI DU CHAT	X	
SINDROME DI TURNER	X	GENETICA
SINDROME DI WOLF HIRSHHORN	X	
SINDROME DI AARSKOG	X	
SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN	X	
ASSOCIAZIONE CHARGE	X	
SINDROME DI FREEMAN-SHELDON	X	
SINDROME DI GOLDENHAR	X	
SINDROME KABUKI	X	
SINDROME DI NOONAN	X	
SINDROME FG	X	
SINDROME DI SILVER RUSSELL	X	
SINDROME DI SIMPSON-GOLABI-BEHMEL	X	
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	X	
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	X	
SINDROME DI WILLIAMS	X	
SINDROME DI ANGELMAN	X	
SINDROME X FRAGILE	X	
SINDROME DI ALPORT		NEFROLOGIA
SINDROME DI BARDET-BIEDL	X	

SINDROME DI CORNELIA DE LANGE	X	
SINDROME DI KLIPPEL-TRENAUNAY	X	
SINDROME DI MARSHALL-SMITH	X	
SINDROME DI PALLISTER KILLIAN	X	
SINDROME DI RUBINSTEIN TAYBI	X	
SINDROME CARDIO-FACCIALE DI CAYLER	X	
SINDROME DI CHAR	X	
SINDROME DI FINE-LUBINSKY	X	
SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	X	
SINDROME DI MAINZER-SALDINO	X	
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	X	
ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	X	
SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	X	
ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	X	
CONDRODISTROFIE CONGENITE		
OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA	X	
SINDROMI DA ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE	X	
SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER - RN1770)	X	
EMIPERTROFIA CONGENITA	X	
SINDROMI PROGEROIDI	X	
SINDROME DI WAARDENBURG	X	
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE	X	
COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO	X	
Aicardi sindrome di; Baraitser-Winter sindrome di; Nance-Horan sindrome di; Sindrome cerebro-oculo-nasale; Sindrome CODAS	X	
Moebius sindrome di; Mohr malattia di; Oculo-facio-cardio-dentale sindrome; Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1; Schinzel-Giedion sindrome di	X	
Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite; Sindrome RAPADILINO	X	
Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata; Andermann sindrome di; Dandy-Walker sindrome di; Shapiro sindrome di	X	
Bannayan-Zonana sindrome di; Birt-Hogg-Dubè sindrome di; Complesso di Von Meyenburg; Cowden malattia di	X	
SINDROME FETO ALCOLICA	X	
TOTALE 94 GRUPPI DI CONDIZIONI	74 CON RIFERIMENTO PEDIATRICO	33 CON RIFERIMENTO ADULTO
DI CUI 13 CON RIFERIMENTO PEDIATRICO E ADULTO		