FONDAZIONE IRCCS-CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA

REFERENTI PER MALATTIA RARA

Nome della Malattia Rara	Codice di Esenzione	UO di Riferimento	Specialista/i di Riferimento
Aarskog sindrome di	RN0790	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Acalasia isolata e Acalasia associata a sindromi	RI0010	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Acrocefalosindattilia	RNG030	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Adams - Oliver Sindrome di	RN0340	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Agenesia cerebellare	RN0030	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Alport, Sindrome di	RN1360	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Nefrologia (adulti)	Filomena Frascolla (Pediatria Generale e Specialistica) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
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)	RNG040	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	RNG142	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Amiloidosi Sistemiche	RCG130	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Filomena Frascolla (Pediatria Generale e Specialistica)

		Nefrologia (adulti)	Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
Anemie aplastiche acquisite	RD0070	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Anemie ereditarie (Escluso: Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	RDG010	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Angelman sindrome di	RN1300	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Aniridia	RN0110	Oculistica	Costanza Longo
Aplasia congenita della cute	RN0640	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Arnold - Chiari sindrome di	RN0010	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia)
Atresia biliare	RN0210	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Atresia esofagea e/o fistola- tracheoesofagea	RN0160	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Baller-Gerold sindrome di	RN0810	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Bardet - Biedl sindrome di	RN1380	Genetica Medica	Marco Castori

			Antonio Petracca Silvia Morlino
Beckwith- Wiedemann sindrome di	RN0820	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)
Behcet, Malattia di	RC0210	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Borjeson sindrome di	RN0840	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Budd - Chiari sindrome di	RG0110	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Cancro non Poliposico Ereditario del Colon	RBG021	Gastroenterologia	Giuseppe Biscaglia
Caroli malattia di	RN0220	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Nefrologia (adulti)	Filomena Frascolla (Pediatria Generale e Specialistica) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
Cheratocono	RF0280	Oculistica	Costanza Longo
Coffin - Siris sindrome di	RN0360	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Colangite primitiva sclerosante	RI0050	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Coloboma congenito del disco ottico	RN0120	Oculistica	Costanza Longo
Condrodistrofie congenite	RNG050	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino

Connettivite mista	RM0030	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Michele Pellegrino (Pediatria Generale e Specialistica) Francesca Molinaro (Reumatologia)
Corea di Huntington	RF0080	Corea di Huntington e Malattie Rare	Ferdinando Squitieri
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Craniosinostosi primaria; Crouzon, malattia di; Disostosi maxillofacciale; Displasia fronto-facio-nasale; Displasia maxillonasale	RNG040	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Cri Du Chat malattia del	RN0670	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica)
Crioglobulinemia mista	RC0110	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti) Epatologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia) Alessandra Mangia (Epatologia)
Cutis laxa	RN0500	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Darier malattia di	RN0550	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
De Morsier sindrome di (Displasia setto-ottica)	RN0860	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)
Dermatomiosite	RM0010	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Michele Pellegrino (Pediatria Generale e Specialistica) Francesca Molinaro (Reumatologia)

Difetti congeniti del metabolismo delle Porfirie e dell'EME	RCG110	Nefrologia (adulti)	Filippo Aucella Claudio Carmine Guida Annalisa Crisetti
Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	RCG100	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti) Epatologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia) Alessandra Mangia (Epatologia)
Difetti da accumulo di lipidi	RCG080	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)
Difetti ereditari della coagulazione	RDG020	Emostasi e Trombosi	Elvira Grandone
Distrofie ereditarie della cornea	RFG140	Oculistica	Costanza Longo
Distrofie muscolari	RFG080	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Maria Pastore
Distrofie retiniche ereditarie	RFG110	Oculistica	Costanza Longo
Dubowitz sindrome di	RN0870	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Ehlers - Danlos sindrome di	RN0330	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Ematologia (adulti) Nefrologia (adulti)	Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica) Grazia Sanpaolo (Ematologia) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
Epidermolisi bollosa ereditaria	RN0570	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Febbre Mediterranea Familiare	RC0241	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Michele Pellegrino (Pediatria Generale e Specialistica)

		Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Francesca Molinaro (Medicina Interna/Reumatologia)
Fraser sindrome di	RN1460	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Nefrologia (adulti)	Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
Freemam - Sheldon sindrome di	RN0890	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Glomerulopatie Primitive	RJG020	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Nefrologia (adulti)	Filomena Frascolla (Pediatria Generale e Specialistica) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia) Matteo Piemontese (Nefrologia)
Goldenhar sindrome di	RN0910	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Greig sindrome di, Cefalopolisindattilia	RN0390	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Guillain-Barrè, Sindrome di	RF0183	Neurologia	Luigi Amoruso Giovanni Fratta Paolo Alboini
Hirschsprung malattia di	RN0200	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Holt-Oram sindrome di	RN0930	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Immunodeficienze primarie	RCG160	Pediatria Generale e Specialistica	Michele Pellegrino
Incontinentia Pigmenti	RN0510	Genetica Medica	Marco Castori

			Antonio Petracca Silvia Morlino
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Ipomelanosi di Ito	RN1480	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Ipoplasia Focale Dermica	RN0610	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Ittiosi Congenite	RNG070	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Ivemark sindrome di	RN0740	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Joubert sindrome di	RN0040	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Kabuki sindrome della maschera	RN0940	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Kartagener, Sindrome di	RN0950	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Klippel - Treunaunay sindrome di	RN1510	Genetica Medica	Marco Castori

			Antonio Petracca Silvia Morlino
Leopard sindrome	RN1530	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Lewis Sumner, Sindrome di	RF0182	Neurologia	Luigi Amoruso Giovanni Fratta Paolo Alboini
Lissencefalia	RN0050	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica)
Malattie spinocerebellari	RFG040	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia)
Malformazione Ano-rettale in forma isolata o sindromica	RN0190	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Gastroenterologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Giuseppe Biscaglia (Gastroenterologia)
Marfan sindrome di	RN1320	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Mastocitosi sistemica	RD0081	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Meckel sindrome di	RN0980	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Microangiopatie trombotiche	RGG010	Emostasi e Trombosi (adulti) Ematologia (adulti)	Elvira Grandone (Emostasi e Trombosi) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Microcefalia	RN0020	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia)

			Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Morning Glory anomalia di	RN0130	Oculistica	Costanza Longo
Nager sindrome di	RN1000	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Neurodegenerazione con accumulo celebrale di ferro)	RFG041	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Neurofibromatosi	RBG010	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Giovanni Fratta (Neurologia)
Neuropatia Motoria Multifocale	RF0181	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia)
Neuropatie ereditarie	RFG060	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia)
Neutropenia ciclica	RD0040	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Noonan sindrome di	RN1010	Pediatria	Maria Pastore Irene Rutigliano
Oloprosencefalia	RN0060	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	RNG060	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca

			Silvia Morlino
Pemfigo	RL0030	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Pendred, Sindrome di	RF0400	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)
Pfeiffer sindrome di	RN1040	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Piastrinopatie Autoimmuni Primarie Croniche	RDG031	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Poland sindrome di	RN0430	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	RF0180	Neurologia	Paolo Alboini
Poliposi familiare	RB0050	Gastroenterologia	Giuseppe Biscaglia
Porpora di Henoch - Schonlein ricorrente	RD0030	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Prader - Willi sindrome di	RN1310	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)
Pseudoermafroditismi	RNG010	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Endocrinologia	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)

		(adulti)	
Pseudoxantoma elastico	RN0630	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Pubertà precoce idiopatica	RC0040	Pediatria Generale e Specialistica	Maria Pastore Irene Rutigliano
Rachitismo Ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0170	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Rene con midollare a spugna	RN0250	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Nefrologia (adulti)	Filomena Frascolla (Pediatria Generale e Specialistica) Filippo Aucella (Nefrologia) Claudio Carmine Guida (Nefrologia)
Retinoblastoma	RB0020	Oncoematologia Pediatrica	Anita Spirito
Robinow sindrome di	RN1070	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Rubinstein - Taybi sindrome di	RN1620	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Russel - Silver sindrome di	RN1080	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)
Sarcoidosi	RH0011	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica) Francesca Molinaro (Medicina Interna/Reumatologia)
Sclerosi Laterale Amiotrofica	RF0100	Neurologia	Luigi Amoruso Giovanni Fratta Paolo Alboini

Sclerosi Laterale Primaria	RF0110	Neurologia	Luigi Amoruso Giovanni Fratta Paolo Alboini
Sclerosi tuberosa	RN0750	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Seckel sindrome di	RN1100	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Luigi Amoruso (Neurologia) Giovanni Fratta (Neurologia) Paolo Alboini (Neurologia)
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Simpson-Golabi- Behmel sindrome di	RN1120	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome branchio- oto-renale	RN1140	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome cardio-facio- cutanea	RN1150	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica	RN1640	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi (Forma Primitiva)	RC0220	Emostasi e Trombosi (adulti) Ematologia (adulti)	Elvira Grandone (Emostasi e Trombosi) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Sindrome da neoplasie endocrine multiple	RCG162	Oncoematologia Pediatrica (bambini)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia)

		Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Sindrome da X fragile	RN1330	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica)
Sindrome del nervo displastico	RN1650	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Sindrome nail-patella (Sindrome unghia - rotula)	RN1190	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome oto- palato - digitale	RN0470	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome Proteo	RN1170	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome pterigio multiplo	RN1670	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome TRAPS	RC0243	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Michele Pellegrino (Pediatria Generale e Specialistica) Francesca Molinaro (Medicina Interna/Reumatologia)
Sindrome trico- rino - falangea	RN1180	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)

		Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Sindromi Autoinfiammatorie Ereditarie/Familiari	RCG161	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Medicina Interna/Reumatologia (adulti)	Michele Pellegrino (Pediatria Generale e Specialistica) Francesca Molinaro (Medicina Interna/Reumatologia)
Sindromi con Artrogriposi multiple congenite	RNG020	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (Sindromi da duplicazione/ deficienza cromosomica)	RNG090	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi di Waardenburg	RNG095	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	RNG121	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sindromi Miasteniche Congenite e Disimmuni	RFG101	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Neurologia (adulti)	Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Paolo Alboini (Neurologia)
Sindromi Mielodisplastiche	RDG050	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Ematologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Grazia Sanpaolo (Ematologia)
Sjogren - Larsonn sindrome di	RN1700	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Maria Pastore
Smith-Lemli-Opitz, Sindrome di	RN1200	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e	Luigi Napolitano (Neonatologia)

		Specialistica (bambini)	Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)
Stickler sindrome di	RN1220	Genetica Medica	Marco Castori Antonio Petracca Silvia Morlino
Sturge - Weber sindrome di	RN0770	Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Maria Pastore
Turner sindrome di	RN0680	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Maria Pastore (Pediatria Generale e Specialistica) Irene Rutigliano (Pediatria Generale e Specialistica)
Vogt- Koyanagi- Harada sindrome di	RN1720	Oculistica	Costanza Longo
Von Hippel - Lindau sindrome di	RN0780	Oncoematologia Pediatrica (bambini) Medicina Interna/Endocrinologia (adulti)	Anita Spirito (Oncoematologia Pediatrica) Alfredo Scillitani (Medicina Interna/Endocrinologia) Leonardo D'Aloiso (Medicina Interna/Endocrinologia)
Williams sindrome di	RN1270	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)
Wilms tumore di	RB0010	Oncoematologia Pediatrica	Anita Spirito
Wolf - Hirschhorn sindrome di	RN0700	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)
Xeroderma pigmentoso	RN0520	Pediatria Generale e Specialistica (bambini) Dermatologia (adulti)	Carmela De Meco (Pediatria Generale e Specialistica) Marco Iannantuono (Dermatologia)
Zellweger, Sindrome di	RN1760	Neonatologia (neonati) Pediatria Generale e Specialistica (bambini)	Luigi Napolitano (Neonatologia) Lazzarina Russo (Pediatria Generale e Specialistica)