

# **ELENCO MALATTIE RARE**

FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA – OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO, MILANO

1. AARSKOG SINDROME DI
2. AASE-SMITH SINDROME DI
3. ACALASIA
4. ACALASIA ESOFAGEA
5. ACROCEFALOSINDATTILIA
6. ACRODISOSTOSI
7. ADAMS-OLIVER SINDROME DI
8. ADRENOLEUCODISTROFIA
9. ALAGILLE SINDROME DI
10. ALPORT SINDROME DI
11. ALSTROM SINDROME DI
12. ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO
13. ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE
14. ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE
15. ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE
16. AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI
17. ANEMIE EREDITARIE
18. ANGELMAN SINDROME DI
19. ANIRIDIA
20. ANO IMPERFORATO
21. ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA
22. ANTLEY-BIXLER SINDROME DI
23. APLASIA CONGENITA DELLA CUTE
24. ARTERITE A CELLULE GIGANTI
25. ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
26. ATRESIA BILIARE
27. ATRESIA DEL DIGIUNO
28. ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA
29. ATRESIA O STENOSI DUODENALE
30. ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE
31. ATROFIA OTTICA DI LEBER
32. ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
33. AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI
34. BALLER-GEROLD SINDROME DI
35. BARDET-BIEDL SINDROME DI
36. BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
37. BEHÇET MALATTIA DI
38. BEHR SINDROME DI
39. BUDD-CHIARI SINDROME DI
40. CAMPTODATTILIA FAMILIARE
41. CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA
42. CAROLI MALATTIA DI
43. CARPENTER SINDROME DI
44. CHARGE ASSOCIAZIONE

45. CHERATOCONO
46. CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA
47. CHURG-STRAUSS SINDROME DI
48. CICLITE ETROCROMICA DI FUCH
49. COCKAYNE SINDROME DI
50. COFFIN-LOWRY SINDROME DI
51. COFFIN-SIRIS SINDROME DI
52. COGAN SINDROME DI
53. COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
54. COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
55. CONDRODISTROFIE CONGENITE
56. CONGIUNTIVITE LIGNEA
57. CONNETTIVITE MISTA
58. CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE
59. CORNELIA DE LANGE SINDROME DI
60. CRI DU CHAT MALATTIA DEL
61. CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI
62. CRIOGLOBULINEMIA MISTA
63. CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA
64. CUTIS LAXA
65. DARIER MALATTIA DI
66. DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI
67. DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO
68. DEFICIENZA DI ACTH
69. DEFORMITA DI SPRENGEL
70. DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
71. DENYS-DRASH SINDROME DI
72. DERMATITE ERPETIFORME
73. DERMATOMIOSITE
74. DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO
75. DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE\*\*
76. DISAUTONOMIA FAMILIARE
77. DISCHERATOSI CONGENITA
78. DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE
79. DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA
80. DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
81. DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
82. DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE
83. DISTROFIE MIOTONICHE
84. DISTROFIE MUSCOLARI
85. DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
86. DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI
87. DISTURBI DEL CICLO DELL UREA
88. DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO
89. DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPOSTO DEGLI AMINOACIDI
90. DOWN SINDROME DI
91. DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI

92. EALES MALATTIA DI\*\*
93. EATON-LAMBERT SINDROME DI
94. EEC SINDROME
95. EHLERS-DANLOS SINDROME DI
96. EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA
97. EMERALOPIA CONGENITA
98. EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA
99. ENDOCARDITE REUMATICA
100. EPIDERMOLISI BOLLOSA
101. EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
102. ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA
103. ERITROCHERATODERMIA VARIABILE
104. ERITROCHERATOLISI HIEMALIS
105. ERMAFRODITISMO VERO (DISTURBI DELLA DIFFERENZIAZIONE SESSUALE)
106. FASCITE DIFFUSA
107. FASCITE EOSINOFILA
108. FIBROSI EPATICA CONGENITA
109. FIBROSI RETROPERITONEALE
110. FOCOMELIA
111. FREEMAN-SHELDON SINDROME DI
112. GANGLIOSIDOSI
113. GARDNER SINDROME DI
114. GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE
115. GASTROENTERITE EOSINOFILA
116. GASTROSCHISI
117. GOLDENHAR SINDROME DI
118. GOODPASTURE SINDROME DI
119. GRANULOMATOSI DI WEGENER
120. GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA
121. HAY-WELLS SINDROME DI
122. HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI
123. HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
124. HOLT-ORAM SINDROME DI
125. IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
126. INCONTINENTIA PIGMENTI
127. IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
128. IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA
129. IPOFOSFATASIA
130. IPOMELANOSI DI ITO
131. IPOPLASIA FOCALE DERMICA
132. ISTIOCITOSI CRONICHE
133. ITTIOSI CONGENITE
134. IVEMARK SINDROME DI
135. JARCHO-LEVIN SINDROME DI
136. JOUBERT SINDROME DI
137. KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA
138. KALLMANN SINDROME DI
139. KARTAGENER SINDROME DI

140. KAWASAKI SINDROME DI
141. KEARNS-SAYRE SINDROME DI
142. KID SINDROME
143. KLINEFELTER SINDROME DI
144. KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
145. LEIGH MALATTIA DI
146. LENNOX GASTAUT SINDROME DI
147. LEOPARD SINDROME
148. LEPRECAUNISMO
149. LEUCODISTROFIE
150. LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
151. LINFANGECTASIA INTESTINALE
152. LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
153. LIPODISTROFIA TOTALE
154. LYME MALATTIA DI
155. MAFFUCCI SINDROME DI
156. MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
157. MALATTIE SPINOCEREBELLARI
158. MARFAN SINDROME DI
159. MARSHALL SINDROME DI
160. MECKEL SINDROME DI
161. MELAS SINDROME
162. MERRF SINDROME
163. MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
164. MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
165. MOEBIUS SINDROME DI
166. MORNING GLORY ANOMALIA DI
167. MUCOLIPIDOSI
168. MUCOPOLISACCARIDOSI
169. NAGER SINDROME DI
170. NEU-LAXOVA SINDROME DI
171. NEUROFIBROMATOSI
172. NEUROPATIE EREDITARIE
173. NEUTROPENIA CICLICA
174. NOONAN SINDROME DI
175. OGUCHI SINDROME DI
176. OLOPROSENCEFALIA
177. OPITZ SINDROME DI
178. OSTEODISTROFIE CONGENITE
179. PACHIDERMOPERIOSTOSI
180. PALLISTER- HALL SINDROME DI
181. PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
182. PALLISTER-W SINDROME DI
183. PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
184. PEMFIGO
185. PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE
186. PEMFIGOIDE BOLLOSO
187. PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE

188. PETER ANOMALIA DI
189. PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI
190. PFEIFFER SINDROME DI
191. PIASTRINOPATIE EREDITARIE\*\*
192. POLAND SINDROME DI
193. POLIANGIOITE MICROSCOPICA\*\*
194. POLIARTERITE NODOSA
195. POLICONDRITE
196. POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI\*\*
197. POLIMIOSITE
198. POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
199. POLIPOSI FAMILIARE
200. PORFIRIE\*\*
201. PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE\*\*
202. PRADER-WILLI SINDROME DI
203. PSEUDOERMAFRODITISMI
204. PSEUDOXANTOMA ELASTICO
205. PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA\*\*
206. RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE
207. RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
208. ROBERTS SINDROME DI
209. ROBINOW SINDROME DI
210. RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
211. RUSSELL-SILVER SINDROME DI
212. SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI
213. SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA\*\*
214. SCLEROSI LATERALE PRIMARIA\*\*
215. SCLEROSI TUBEROSA
216. SECKEL SINDROME DI
217. SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI
218. SINDROME ACROCALLOSA
219. SINDROME ALCOLICA FETALE
220. SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
221. SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
222. SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
223. SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
224. SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
225. SINDROME DA X FRAGILE
226. SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO
227. SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL
228. SINDROME DI ALPORT
229. SINDROME EMOLITICO UREMICA\*\*
230. SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO
231. SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA
232. SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE
233. SINDROME PROTEO
234. SINDROME PTERIGIO MULTIPLO
235. SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA

- 236. SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
- 237. SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA
- 238. SINDROME UNGHIA-ROTULA
- 239. SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE\*\*
- 240. SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA
- 241. SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA
- 242. SJOGREN-LARSONN SINDROME DI
- 243. SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI
- 244. SMITH-MAGENIS SINDROME DI
- 245. STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI\*\*
- 246. STICKLER SINDROME DI
- 247. STURGE-WEBER SINDROME DI
- 248. TAKAYASU MALATTIA DI
- 249. TAY SINDROME DI
- 250. TOWNES-BROCKS SINDROME DI
- 251. TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE\*\*
- 252. TURNER SINDROME DI
- 253. VACTERL ASSOCIAZIONE
- 254. VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE\*\*
- 255. VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI
- 256. WALKER-WARBURG SINDROME DI
- 257. WEAVER SINDROME DI
- 258. WEILL-MARCHESANI SINDROME DI
- 259. WHIPPLE MALATTIA DI\*\*
- 260. WILLIAMS SINDROME DI
- 261. WILSON MALATTIA DI\*\*
- 262. WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
- 263. WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
- 264. XERODERMA PIGMENTOSO
- 265. ZELLWEGER SINDROME DI