

Rare Diseases European Reference Networks – Candidature
Health Care Provider: Azienda Ospedaliera di Padova
(presidio parte della rete regionale-nazionale malattie rare ex DGR 763/2015)

ERN di interesse **RARE ENDOCRINE DISEASES**

Nome e Cognome

- Prof. Marco Boscaro, UOC di Endocrinologia

Nome referente/i

- Prof. Marco Boscaro e Prof.ssa Carla Scaroni, UOC di Endocrinologia
- Dott.ssa Nella A. Greggio e Prof. Giorgio Perilongo, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Prof. Maurizio Iacobone, Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina
- Prof. Roberto Vettor, UOC Clinica Medica III

Unità operative afferenti al Centro

- *UOC di Endocrinologia*: Deficienza di Acth RC0010, Sindrome di Kallmann RC0020, Iperaldosteronismi primitivi RCG010, Sindromi adrenogenitali congenite RCG020, Poliendocrinopatie autoimmuni RCG030, Sindrome di Turner RN0680, Sindrome di Klinefelter RN0690, Sindrome di Von Hippel-Lindau RN0780, Pseudoermafroditismi RNG010
- *Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica*: Deficienza di ACTH RC0010, Sindrome di Kallmann RC0020 e ittiosi congenite RNG070, Sindrome di Reifenstein RC0030, Pubertà precoce idiopatica RC0040, Leprecaunismo RC0050, Iperaldosteronismi primitivi RCG010, Sindromi adrenogenitali congenite RCG020, Poliendocrinopatie autoimmuni RCG030, Ermafroditismo vero RN0240, Sindrome di Turner RN0680, Sindrome di Noonan RN010, Sindrome di Silver-Russell RN1080, Sindrome di Klinefelter RN0690, , Pseudoermafroditismi RNG010; Sindrome di Hutchinson-Gilford (Progeria) RC0061, Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente RC0170, condrodistrofie congenite RNG050, Osteodistrofie Congenite RNG060, Sindromi da duplicazioni/deficienza cromosomica RNG090, Sindrome di Charge RN0850, Sindrome di De Morsier RN0860, Sindrome di Dubowitz RN0870, Associazione di Vacterl RN1250, Sindrome di Prader Willi RN1310, Sindrome di Alstrom RN1370, Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100; Sindrome di RUBINSTEIN-TAYBI RN1620
- *Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina*: Sindrome di Von Hippel-Lindau RN0780, Iperaldosteronismi primitivi RCG010
- *UOC Clinica Medica III*: Deficienza di Acth RC0010, Sindrome di Kallmann RC0020, Iperaldosteronismi primitivi RCG010, Sindromi adrenogenitali congenite RCG020, Poliendocrinopatie autoimmuni RCG030, Sindrome di Turner RN0680, Sindrome di Klinefelter RN0690, Pseudoermafroditismi RNG010

Malattie d'interesse

- Sindrome di Von Hippel-Lindau RN0780: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina
- Deficienza di Acth RC0010: UOC di Endocrinologia, UOC Clinica Medica III, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica

- Sindrome di Kallmann RC0020 e ittiosi congenite RNG070: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Reifenstein RC0030: Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Pubertà precoce idiopatica RC0040: Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Leprecaunismo RC0050: Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Iperaldosteronismi primitivi RCG010: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica UOC Clinica Medica III, Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina,
- Sindromi adrenogenitali congenite RCG020: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Poliendocrinopatie autoimmuni RCG030: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Ermafroditismo vero RN0240: Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Turner RN0680: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Klinefelter RN0690: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Pseudoermafroditismi RNG010: UOC di Endocrinologia, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III, Urologia pediatrica
- Sindrome di Noonan RN010, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Silver-Russell RN1080 Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Hutchinson-Gilford (Progeria) RC0061, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Rachitismo ipofosfatemico vit D resistente RC0170, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Condrodistrofie congenite RNG050, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Osteodistrofie Congenite RNG060, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindromi da duplicazioni/deficienza cromosomica RNG090, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Charge RN0850, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di De Morsier RN0860, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Dubowitz RN0870, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Associazione di Vacterl RN1250, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Prader Willi RN1310, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Alstrom RN1370, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica, UOC Clinica Medica III
- Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Sindrome di Rubinstein-Taybi RN1620, Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica

Numero totale casi (da decreto) 1587

Malattie rare di interesse (non inserite nel decreto precedente, con relativa casistica totale tra parentesi).

- Sindrome di Cushing: UOC di Endocrinologia (n=250), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina (n=40), Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica (3); UOC Clinica Medica III (n=33),
- Acromegalia: UOC di Endocrinologia (n=120), UOC Clinica Medica III (n=100),
- Insufficienza surrenalica primaria e crisi surrenalica: UOC di Endocrinologia (n=300); Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica (10)

- Adenomi ipofisari prolattina secernenti: UOC di Endocrinologia (n=250)
- Adenomi ipofisari TSH secernenti: UOC di Endocrinologia (n=25)
- Adenomi ipofisari non secernenti silenti: UOC di Endocrinologia (n=80)
- Deficit di GH: UOC di Endocrinologia (n=80), Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica (160); UOC Clinica Medica III (n=90)
- Neoplasie endocrine multiple (MEN 1,2,3,4); UOC di Endocrinologia (n=45), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina (n=50), UOC Clinica Medica III (n=17); Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica (3);
- Incidentaloma del surrene: UOC di Endocrinologia (n=280), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina (n=90)
- Carcinoma del Surrene: UOC di Endocrinologia (n=50), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina (n=80)
- Feocromocitoma e Paraganglioma: UOC di Endocrinologia (n=40), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina,
- Sindromi poliendocrine autoimmuni: UOC di Endocrinologia (n=120), Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Carcinomi rari della tiroide e delle paratiroidi: UOC di Endocrinologia (n=80), Clinica Chirurgica I – Chirurgia Endocrina (n=80); Servizio di Endocrinologia Pediatrica e Adolescentologia della Clinica Pediatrica
- Tumori gastro-enteropancreatici e tumori neuroendocrini: UOC di Endocrinologia (n=40), UOC Clinica Medica III (n=15)

Padova, 5 maggio 2016

Prof. Roberto Vettor

Prof. Maurizio Iacobone

Prof.ssa Nella Augusta Greggio

Prof.ssa Carla Scaroni

Prof. Marco Boscaro