

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 HEREDITARY METABOLIC DISEASES**

Nome e Cognome

- Dr. Alberto Burlina, UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

Nome referenti

- Dr. Alberto Burlina, UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Prof. Giorgio Perilongo, Clinica Pediatrica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Prof. Leonardo Salviati, Genetica Clinica
- Prof. Mario Plebani, Dipartimento Medicina di Laboratorio
- Prof. Dott. Maurizio Corbetta, Clinica Neurologica
- Prof. Dott. Antonio Piccoli, UOSD Nefrologia Clinica (Nefrologia 1)
- Dott. Agostino Naso, UOC Nefrologia 2
- Prof. Dott. Giacomo Carlo Sturniolo, UOC Gastroenterologia
- Prof. Dott. Fabrizio Fabris, UOC Clinica Medica I
- Prof. Dott. Gianpietro Semenzato, Ematologia e immunologia clinica, Dipartimento di Medicina

Unità operative afferenti al Centro

- UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino: Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040, Disturbi del ciclo dell'urea RCG050, Dist. del metabolismo e del trasp. dei carboidrati escluso... RCG060, Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070, Disturbi da accumulo di lipidi RCG080, Mucopolisaccaridosi RCG140; Sindrome Di Zellweger RN1760; Malattia di Wilson RC0150; Malattia di Farber RC0100; Mucolipidosi RCG090; Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine RCG120.
- Dipartimento Medicina di Laboratorio: Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070; Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente RC0170
- Clinica Pediatrica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino: Malattia di Farber RC0100, Malattia di Wilson RC0150, Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente RC0170, Crigler-Najjar Sindrome di RC0180, Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040, Disturbi del ciclo dell'urea RCG050, Dist. del metabolismo e del trasp. dei carboidrati escluso... RCG060, Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070, Disturbi da accumulo di lipidi RCG080, Mucolipidosi RCG090, Porfirie RCG110, Mucopolisaccaridosi RCG140, Sindrome Di Zellweger RN1760
- Clinica Neurologica: Dist. del metabolismo e del trasp. dei carboidrati escluso... RCG060, Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070, Disturbi da accumulo di lipidi RCG080
- UOSD Nefrologia Clinica (Nefrologia 1): Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040
- UOC Nefrologia 2: Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040, Disturbi da accumulo di lipidi RCG080
- UOC Gastroenterologia: Malattia di Wilson RC0150, Dist. del metabolismo e del trasp. dei carboidrati escluso... RCG060
- UOC Clinica medica I: Lipodistrofia totale RC0080, Malattia di Wilson RC0150, Ipofosfatasia RC0160, Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente RC0170, Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070, Disturbi da accumulo di lipidi RCG080, Porfirie RCG110, Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine RCG120
- Ematologia e Immunologia Clinica, Dipartimento di Medicina: Disturbi da accumulo di lipidi RCG080.

Malattie d'interesse

- Lipodistrofia totale RC0080: UOC Clinica medica I
- Malattia di Farber RC0100: Malattie Metaboliche Ereditarie e Clinica pediatrica
- Malattia di Wilson RC0150: Malattie Metaboliche Ereditarie, Clinica pediatrica, Clinica Medica I e Gastroenterologia
- Ipofosfatasi RC0160: Clinica medica I
- Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente RC0170: Clinica pediatrica, e Clinica Medica I
- Sindrome di Crigler-Najjar RC0180: Clinica pediatrica
- Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040: Nefrologia 1, Nefrologia 2, Malattie Metaboliche Ereditarie e Clinica pediatrica
- Disturbi del ciclo dell'urea RCG050: Malattie Metaboliche Ereditarie e Clinica pediatrica
- Dist. del metabolismo e del trasp. dei carboidrati escluso... RCG060: Malattie Metaboliche Ereditarie, Clinica pediatrica, Clinica Neurologica e Gastroenterologia
- Alt. congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso... RCG070: Malattie Metaboliche Ereditarie, Clinica pediatrica, Clinica Neurologica, Dipartimento Medicina di Laboratorio e Clinica Medica I
- Disturbi da accumulo di lipidi RCG080: Nefrologia 2, Malattie Metaboliche ereditarie, Clinica pediatrica, Clinica Medica I e Clinica Neurologica
- Mucopolipidosi RCG090: Malattie Metaboliche ereditarie e Clinica pediatrica
- Porfirie RCG110: Clinica Medica I e Clinica pediatrica
- Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine RCG120: Malattie Metaboliche ereditarie e Clinica Medica I
- Mucopolisaccaridosi RCG140: Malattie Metaboliche ereditarie e Clinica pediatrica
- Sindrome Di Zellweger RN1760: Malattie Metaboliche ereditarie e Clinica pediatrica

Numero totale casi: 1058

FIRME

