

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 MALFORMATIONS AND DEVELOPMENTAL ANOMALIES DISEASES**

Nome e Cognome

- Prof. Maurizio Clementi, UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

Nome referente/i

- Prof. Giorgio Perilongo e Prof.ssa Alessandra Murgia, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Prof. Maurizio Clementi, UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Prof. Piergiorgio Gamba, UOC Chirurgia Pediatrica
- Prof.ssa Ornella Milanese, UO Cardiologia Pediatrica
- Prof. Domenico D'Avella, UOC Neurochirurgia Pediatrica
- Prof. Roberto Vettor, UOC Clinica Medica III
- Prof. Maurizio Corbetta, Clinica Neurologica
- Dott. Renato Scienza, UO Neurochirurgia
- Prof. Giuseppe Ferronato, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- Prof. Stefano Masiero, UOC Riabilitazione Ortopedica
- Prof. Alessandro Martini, UOC Otorinolaringoiatria
- Prof.ssa Carla Scaroni, UOC Endocrinologia
- Prof. Edoardo Midena, UOC Clinica Oculistica

Unità operative afferenti al Centro

- Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino: Neurofibromatosi RBG010, Sindrome di Kallmann RC0020, Sindrome di Werner RC0060, Sindrome di Arnold-chiari RN0010, Microcefalia RN0020, Agenesia cerebellare RN0030, Sindrome di Joubert RN0040, Lissencefalia RN0050, Oloprosencefalia RN0060, Anomalia di Axenfeld-rieger RN0090, Anomalia di Peter RN0100, Aniridia RN0110, Coloboma congenito del disco ottico RN0120, Anomalia di Morning glory RN0130, Persistenza della membrana pupillare RN0140, Blue rubber bleb nevus RN0150, Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea RN0160, Atresia del digiuno RN0170, Atresia o stenosi duodenale RN0180, Ano imperforato RN0190, Malattia di Hirschsprung RN0200, Atresia biliare RN0210, Malattia di Caroli RN0220, Malattia del fegato policistico RN0230, Ermafroditismo vero RN0240, Pseudoermafroditismi RNG010, Rene con midollare a spugna RN0250, Focomelia N0260, Acrocefalosindattilia NG030, Acrodisostosi N0280, Camptodattilia familiare N0290, Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040, Sindrome da regressione caudale N0300, Sindrome di Klippel-Feil N0310, Condrodistrofie congenite NG050, Osteodistrofie congenite NG060, Gastroschisi N0320, Sindrome di Ehlers-Danlos N0330, Sindrome di Adams-Oliver N0340, Sindrome di Coffin-Lowry N0350, Sindrome di Coffin-Siris N0360, Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) N0370, Sindrome di Filippi N0380, Greig sindrome di, cefalopolisindattilia N0390, Sindrome di Jackson-Weiss N0400, Sindrome di Jarcho-Levin N0410, Sindrome di Pallister-W N0420, Sindrome di Poland N0430, Sequenza sirenomelica N0440, Sindrome cerebro-costomandibolare N0450, Sindrome femoro-facciale N0460, Sindrome oto-palato-digitale N0470, Sindrome trisma pseudocamptodattilia N0480, Sindrome di Weaver N0490, Ittiosi congenite NG070, Cutis Laxa N0500, Incontinentia pigmenti N0510, Xeroderma pigmentoso N0520, Cheratosi follicolare acuminata N0530, Cute marmorea teleangectasica congenita N0540, Malattia di Darier N0550, Discheratosi congenita N0560, Epidermolisi bollosa N0570, Eritrocheratodermia simmetrica progressiva N0580, Eritrocheratodermia variabile N0590, Ipercheratosi epidermolitica N0600, Ipoplasi focale dermica N0610, Pachidermoperiostosi N0620, Pseudoxantoma elastico N0630, Aplasia congenita della cute

N0640, Sindrome di Parry-Romberg RN0650: Sindrome di Down RN0660, Malattia del Cri du Chat RN0670, Sindrome di Turner RN0680, Sindrome di Wolf-Hirschhorn RN0700, Short sindrome RN0730, Sindrome di Ivemark RN0740, Sclerosi Tuberosa RN0750, Sindrome di Sturge-Weber RN0770, Sindrome di Aarskog RN0790, Sindrome di Antley-Bixler RN0800, Sindrome di Baller-gerold RN0810, Sindrome di Beckwith-Wiedemann RN0820, Charge Associazione RN0850, De Morsier Sindrome di RN0860, Sindrome di Dubowitz RN0870, EEC Sindrome RN0880, Sindrome di Freeman-Sheldon RN0890, Sindrome di Fryns RN0900, Sindrome di Goldenhar RN0910, Sindrome di Hermansky-Pudlak RN0920: Sindrome di Holt-Oram RN0930, Sindrome della Maschera Kabuki RN0940, Sindrome di Marshall RN0970, Sindrome di Meckel RN0980, Sindrome di Moebius RN0990, Sindrome di Nager RN1000, Sindrome di Noonan RN1010, Sindrome di Opitz RN1020, Sindrome di Pallister- Hall RN1030, Sindrome di Pfeiffer RN1040, Sindrome di Rieger RN1050, Sindrome di Roberts RN1060, Sindrome di Robinow RN1070, Sindrome di Russell-Silver RN1080, Sindrome di Schinzel-giedion RN1090, Sindrome di Seckel RN1100, Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel RN1120, Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130, Sindrome branchio-oto-renale RN1140, Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150, Sindrome oculo-cerebro-cutanea RN1160, Sindrome proteus RN1170, Sindrome trico-rino-falangea RN1180, Sindrome unghia-rotula RN1190, Sindrome di Smith-Lemli-Opitz, Tipo 1 RN1200, Sindrome di Smith-Magenis RN1210, Sindrome di Stickler RN1220, Sindrome di Townes-Brocks RN1240, Vacterl associazione RN1250, Sindrome di Williams RN1270, Sindrome di Wolfram RN1290, Sindrome di Angelman RN1300, Sindrome di Prader-Willi RN1310, Sindrome da X Fragile RN1330, Sindrome di Alagille RN1350, Sindrome di Alstrom RN1370, Sindrome di Bardet-Biedl RN1380, Sindrome di Cockayne RN1400, Sindrome di Cornelia De Lange RN1410, Sindrome di Denys-Drash RN1430, Displasia oculo-digito-dentale RN1440, Displasia spondiloepifisaria congenita RN1450, Sindrome di Fraser RN1460, Sindrome di Hay-Wells RN1470, Ipomelanosi di ito RN1480, Sindrome Kid RN1500, Sindrome di Klippel-Trenaunay RN1510, Sindrome Leopard RN1530, Sindrome di Marshall-Smith RN1550, Sindrome di Neu-Laxova RN1560, Malattia di Norrie RN1580, Sindrome di Pallister-Killian RN1590, Sindrome di Rubinstein-Taybi RN1620, Sindrome acrocallosa RN1630, Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640, Sindrome pterigio multiplo RN1670, Sindrome trico-dento-ossea RN1680, Sindrome trombocitopenica con assenza di radio RN1690, Sindrome Wagr RN1730, Sindrome di Walker-Warburg RN1740, Sindrome di Weill-Marchesani RN1750, Artrogriposi multiple congenite RNG020, Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG080, Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica RNG090, Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100, Sindrome alcolica fetale RP0040, Embriofetopatia rubeolica RP0010, Sindrome fetale da acido valproico RP0020, Sindrome fetale da idantoina RP0030.

- UOC Genetica ed Epidemiologia clinica: Neurofibromatosi RBG010, Sindrome di Kallmann RC0020, Sindrome di Werner RC0060, Sindrome di Arnold-chiari RN0010, Microcefalia RN0020, Agenesia cerebellare RN0030, Sindrome di Joubert RN0040, Lissencefalia RN0050, Oloprosencefalia RN0060, Anomalia di Axenfeld- rieger RN0090, Anomalia di Peter RN0100, Aniridia RN0110, Coloboma congenito del disco ottico RN0120, Anomalia di Morning glory RN0130, Persistenza della membrana pupillare RN0140, Blue rubber bleb nevus RN0150, Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea RN0160, Atresia del digiuno RN0170, Atresia o stenosi duodenale RN0180, Ano imperforato RN0190, Malattia di Hirschsprung RN0200, Atresia biliare RN0210, Malattia di Caroli RN0220, Malattia del fegato policistico RN0230, Ermafroditismo vero RN0240, Pseudoermafroditismi RNG010, Rene con midollare a spugna RN0250, Focomelia N0260, Acrocefalosindattilia NG030, Acrodisostosi N0280, Camptodattilia familiare N0290, Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040, Sindrome da regressione caudale N0300, Sindrome di Klippel-Feil N0310, Condrodistrofie congenite NG050, Osteodistrofie congenite NG060, Gastroschisi N0320, Sindrome di Ehlers-Danlos N0330, Sindrome di Adams-Oliver N0340, Sindrome di Coffin-Lowry N0350, Sindrome di Coffin-Siris N0360, Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) N0370, Sindrome di Filippi N0380, Greig sindrome di, cefalopolisindattilia N0390, Sindrome di Jackson-Weiss N0400, Sindrome di Jarcho-Levin N0410, Sindrome di Pallister-W N0420, Sindrome di Poland N0430, Sequenza sirenomelica N0440, Sindrome cerebro-costomandibolare N0450, Sindrome femoro-facciale N0460, Sindrome oto-palato-digitale N0470, Sindrome trisma pseudocamptodattilia N0480, Sindrome di Weaver N0490, Ittiosi congenite NG070, Cutis Laxa N0500, Incontinentia pigmenti N0510, Xeroderma pigmentoso N0520, Cheratosi follicolare acuminata N0530, Cute marmorea teleangectasica congenita N0540, Malattia di Darier N0550, Discheratosi congenita N0560, Epidermolisi bollosa N0570, Eritrocheratodermia simmetrica progressiva N0580, Eritrocheratodermia variabile N0590, Ipercheratosi epidermolitica N0600, Ipoplasi focale dermica N0610, Pachidermoperiostosi N0620, Pseudoxantoma elastico N0630, Aplasia congenita della cute N0640, Sindrome di Parry-Romberg RN0650: Sindrome di Down RN0660, Malattia del Cri du Chat RN0670, Sindrome di Turner

RN0680, Sindrome di Wolf-Hirschhorn RN0700, Short sindrome RN0730, Sindrome di Ivemark RN0740, Sclerosi Tuberosa RN0750, Sindrome di Sturge-Weber RN0770, Sindrome di Aarskog RN0790, Sindrome di Antley-Bixler RN0800, Sindrome di Baller-gerold RN0810, Sindrome di Beckwith-Wiedemann RN0820, Charge Associazione RN0850, De Morsier Sindrome di RN0860, Sindrome di Dubowitz RN0870, EEC Sindrome RN0880, Sindrome di Freeman-Sheldon RN0890, Sindrome di Fryns RN0900, Sindrome di Goldenhar RN0910, Sindrome di Hermansky-Pudlak RN0920: Sindrome di Holt-Oram RN0930, Sindrome della Maschera Kabuki RN0940, Sindrome di Marshall RN0970, Sindrome di Meckel RN0980, Sindrome di Moebius RN0990, Sindrome di Nager RN1000, Sindrome di Noonan RN1010, Sindrome di Opitz RN1020, Sindrome di Pallister- Hall RN1030, Sindrome di Pfeiffer RN1040, Sindrome di Rieger RN1050, Sindrome di Roberts RN1060, Sindrome di Robinow RN1070, Sindrome di Russell-Silver RN1080, Sindrome di Schinzel-giedion RN1090, Sindrome di Seckel RN1100, Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel RN1120, Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130, Sindrome branchio-oto-renale RN1140, Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150, Sindrome oculo-cerebro-cutanea RN1160, Sindrome proteus RN1170, Sindrome trico-rino-falangea RN1180, Sindrome unghia-rotula RN1190, Sindrome di Smith-Lemli-Opitz, Tipo 1 RN1200, Sindrome di Smith-Magenis RN1210, Sindrome di Stickler RN1220, Sindrome di Townes-Brocks RN1240, Vacterl associazione RN1250, Sindrome di Williams RN1270, Sindrome di Wolfram RN1290, Sindrome di Angelman RN1300, Sindrome di Prader-Willi RN1310, Sindrome da X Fragile RN1330, Sindrome di Alagille RN1350, Sindrome di Alstrom RN1370, Sindrome di Bardet-Biedl RN1380, Sindrome di Cockayne RN1400, Sindrome di Cornelia De Lange RN1410, Sindrome di Denys-Drash RN1430, Displasia oculo-digito-dentale RN1440, Displasia spondiloepifisaria congenita RN1450, Sindrome di Fraser RN1460, Sindrome di Hay-Wells RN1470, Ipomelanosi di ito RN1480, Sindrome Kid RN1500, Sindrome di Klippel-Trenaunay RN1510, Sindrome Leopard RN1530, Sindrome di Marshall-Smith RN1550, Sindrome di Neu-Laxova RN1560, Malattia di Norrie RN1580, Sindrome di Pallister-Killian RN1590, Sindrome di Rubinstein-Taybi RN1620, Sindrome acrocallosa RN1630, Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640, Sindrome pterigio multiplo RN1670, Sindrome trico-dento-ossea RN1680, Sindrome trombocitopenica con assenza di radio RN1690, Sindrome Wagr RN1730, Sindrome di Walker-Warburg RN1740, Sindrome di Weill-Marchesani RN1750, Artrogriposi multiple congenite RNG020, Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG080, Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica RNG090, Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100, Sindrome alcolica fetale RP0040, Embriofetopatia rubeolica RP0010, Sindrome fetale da acido valproico RP0020, Sindrome fetale da idantoina RP0030.

- UOC Chirurgia Pediatrica Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea RN0160, Atresia del digiuno RN0170, Atresia o stenosi duodenale RN0180, Ano imperforato RN0190, Malattia di Hirschsprung RN0200, Atresia biliare RN0210, Gastroschisi N0320, Vacterl associazione RN1250, Charge Associazione RN0850.
- UOC Cardiologia Pediatrica: Vacterl associazione RN1250, Charge Associazione RN0850, Sindrome di Noonan RN1010, Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150.
- UOC Neurochirurgia Pediatrica: Neurofibromatosi RBG010
- UOC Clinica Medica III: Malattia del Cri du Chat RN0670, Sindrome Di Hermansky-Pudlak RN0920, Sindrome di Wolfram RN1290, Sindrome di Prader-Willi RN1310, Sindrome di Alstrom RN1370, Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica RNG090
- Clinica Neurologica: Sclerosi Tuberosa RN0750, Sindrome da X Fragile RN1330
- UO Neurochirurgia: Neurofibromatosi RBG010
- UOC Chirurgia Maxillo-Facciale: Neurofibromatosi RBG010, Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040, Sindrome di Goldenhar RN0910, Sindrome oto-palato-digitale N0470, Charge Associazione RN0850, Sindrome di Nager RN1000, Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130, Sindrome branchio-oto-renale RN1140.
- UOC Riabilitazione Ortopedica: Neurofibromatosi RBG010
- UOC Otorinolaringoiatria: Neurofibromatosi RBG010, Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040, Sindrome di Goldenhar RN0910, Sindrome oto-palato-digitale N0470, Charge Associazione RN0850, Sindrome di Nager RN1000, Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130, Sindrome branchio-oto-renale RN1140.
- UOC Endocrinologia: Neurofibromatosi tipo 1. Fragile X-associated disorders (FXD)
- UOC Clinica Oculistica: Neurofibromatosi RBG010, Anomalia di Axenfeld- rieger RN0090, Anomalia di Peter RN0100, Aniridia RN0110, Coloboma congenito del disco ottico RN0120, Anomalia di Morning glory RN0130, Persistenza della membrana pupillare RN0140, Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040, Sclerosi Tuberosa RN0750, Charge Associazione RN0850, Sindrome di Goldenhar RN0910, Sindrome branchio-

oculo-facciale RN1130, Sindrome oculo-cerebro-cutanea RN1160, Displasia oculo-digito-dentale RN1440, Malattia di Norrie RN1580, Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640.

Malattie d'interesse

- Neurofibromatosi RBG010: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UO Neurochirurgia, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale, UOC Chirurgia Pediatrica, UOC Clinica Oculistica, - UOC Neurochirurgia Pediatrica
- Sindrome di Kallmann RC0020: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Werner RC0060: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Arnold-chiari RN0010: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Microcefalia RN0020: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Agenesia cerebellare RN0030: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Joubert RN0040: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Lissencefalia RN0050: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Oloprosencefalia RN0060: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Anomalia di Axenfeld- Rieger RN0090: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Anomalia di Peter RN0100: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Aniridia RN0110: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Coloboma congenito del disco ottico RN0120: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Anomalia di Morning glory RN0130: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Persistenza della membrana pupillare RN0140: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Blue rubber bleb nevus RN0150: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea RN0160: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Atresia del digiuno RN0170: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Atresia o stenosi duodenale RN0180: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Ano imperforato RN0190: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Malattia di Hirschsprung RN0200: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Atresia biliare RN0210: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Malattia di Caroli RN0220: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Malattia del fegato policistico RN0230: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Ermafroditismo vero RN0240: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

- Pseudoermafroditismi RNG010: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Rene con midollare a spugna RN0250: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Focomelia N0260: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Acrocefalosindattilia NG030: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Acrodisostosi N0280: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Camptodattilia familiare N0290: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia NG040: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- Sindrome da regressione caudale N0300: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Klippel-Feil N0310: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Condrodistrofie congenite NG050: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Osteodistrofie congenite NG060: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Gastroschisi N0320: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica
- Sindrome di Ehlers-Danlos N0330: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Adams-Oliver N0340: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Coffin-Lowry N0350: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Coffin-Siris N0360: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) N0370: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Filippi N0380: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Greig sindrome di, cefalopolisindattilia N0390: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Jackson-Weiss N0400: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Jarcho-Levin N0410: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Pallister-W N0420: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Poland N0430: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sequenza sirenomelica N0440: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome cerebro-costomandibolare N0450: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome femoro-facciale N0460: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome oto-palato-digitale N0470: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale

- Sindrome trisma pseudocamptodattilia N0480: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Weaver N0490: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Ittiosi congenite NG070: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Cutis Laxa N0500: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Incontinentia pigmenti N0510: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Xeroderma pigmentoso N0520: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Cheratosi follicolare acuminata N0530: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Cute marmorea teleangectasica congenita N0540: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Malattia di Darier N0550: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Discheratosi congenita N0560: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Epidermolisi bollosa N0570: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Eritrocheratodermia simmetrica progressiva N0580: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Eritrocheratodermia variabile N0590: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Ipercheratosi epidermolitica N0600: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Ipoplasia focale dermica N0610: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Pachidermoperiostosi N0620: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Pseudoxantoma elastico N0630: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Aplasia congenita della cute N0640: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Parry-Romberg RN0650: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Down RN0660: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Malattia del Cri du Chat RN0670: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Turner RN0680: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn RN0700: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Short sindrome RN0730: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Ivemark RN0740: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sclerosi Tuberosa RN0750: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Clinica Neurologica, UOC Clinica Oculistica
- Sindrome di Sturge-Weber RN0770: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

- Sindrome di Aarskog RN0790: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Antley-Bixler RN0800: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Baller-gerold RN0810: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Beckwith-Wiedemann RN0820: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Charge Associazione RN0850: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica, UOC Clinica Oculistica, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale, UOC Cardiologia Pediatrica
- De Morsier Sindrome di RN0860: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Dubowitz RN0870: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- EEC Sindrome RN0880: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Freeman-Sheldon RN0890: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Fryns RN0900: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Goldenhar RN0910: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale,
- Sindrome di Hermansky-Pudlak RN0920: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Holt-Oram RN0930: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome della Maschera Kabuki RN0940: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Marshall RN0970: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Meckel RN0980: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Moebius RN0990: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Nager RN1000: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- Sindrome di Noonan RN1010: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, , UOC Cardiologia Pediatrica
- Sindrome di Opitz RN1020: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Pallister- Hall RN1030: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Pfeiffer RN1040: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Rieger RN1050: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Roberts RN1060: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Robinow RN1070: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Russell-Silver RN1080: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

- Sindrome di Schinzel-Giedion RN1090: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Seckel RN1100: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel RN1120: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- Sindrome branchio-oto-renale RN1140: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale, UOC Otorinolaringoiatria, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Cardiologia Pediatrica
- Sindrome oculo-cerebro-cutanea RN1160: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Sindrome proteus RN1170: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome trico-rino-falangea RN1180: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome unghia-rotula RN1190: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Smith-Lemli-Opitz, Tipo 1 RN1200: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Smith-Magenis RN1210: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Stickler RN1220: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Townes-Brocks RN1240: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Vacterl associazione RN1250: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Chirurgia Pediatrica, UOC Cardiologia Pediatrica
- Sindrome di Williams RN1270: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Wolfram RN1290: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Angelman RN1300: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Prader-Willi RN1310: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Sindrome da X Fragile RN1330: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Clinica neurologica, UOC Endocrinologia
- Sindrome di Alagille RN1350: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Alstrom RN1370: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Sindrome di Bardet-Biedl RN1380: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Cockayne RN1400: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Cornelia De Lange RN1410: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Denys-Drash RN1430: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

- Displasia oculo-digito-dentale RN1440: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Displasia spondiloepifisaria congenita RN1450: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Fraser RN1460: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Hay-Wells RN1470: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Ipomelanosi di Ito RN1480: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome Kid RN1500: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Klippel-Trenaunay RN1510: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome Leopard RN1530: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Marshall-Smith RN1550: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Neu-Laxova RN1560: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Malattia di Norrie RN1580: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Sindrome di Pallister-Killian RN1590: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Rubinstein-Taybi RN1620: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome acrocallosa RN1630: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Oculistica
- Sindrome pterigio multiplo RN1670: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome trico-dento-ossea RN1680: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome trombocitopenica con assenza di radio RN1690: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome WAGR RN1730: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Walker-Warburg RN1740: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome di Weill-Marchesani RN1750: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Artrogriposi multiple congenite RNG020: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindromi da aneuploidia cromosomica RNG080: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica RNG090: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, UOC Clinica Medica III
- Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale RNG100: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome alcolica fetale RP0040: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Embriofetopatia rubeolica RP0010: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

- Sindrome fetale da acido valproico RP0020: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Sindrome fetale da idantoina RP0030: UOC Genetica ed Epidemiologia clinica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

Numero totale casi (da decreto) 1854

FIRME



REGIONE VENETO
AZIENDA OSPEDALIERA - UNIVERSITÀ DI PADOVA
CLINICA PEDIATRICA
Prof. Giorgio Perilongo



REGIONE DEL VENETO
AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA
U.O.C. DI GENETICA ED EPIDEMIOLOGIA CLINICA
Prof. Maurizio Clementi
Via Giustiniani, 3 - 35128 Padova