

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 EYE DISEASES**

Nome e Cognome

- Prof. Giorgio Perilongo, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino

Nome referente/i

- Prof. Giorgio Perilongo, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
- Dott.ssa Veronica Maritan, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino and Dott.ssa Agnese Suppiej Neuropsichiatra infantile
- Prof. Andrea Leonardi, UOC Clinica Oculistica
- Prof. Edoardo Stellini, UOC Clinica di Odontostomatologia
- Prof. Giuseppe Ferronato, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale

Unità operative afferenti al Centro

- Clinica Pediatrica (Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino): Retinoblastoma RB0020, Vitreoretinopatia essudativa familiare RF020, Ciclite eterocromica di Fuch RF0230, Emeralopia congenita RF0250, Sindrome di Oguchi RF0260, Cheratocono RF0280, Distrofie Retiniche Ereditarie RFG110, Distrofie Ereditarie Della Coroide RFG120, Degenerazioni Della Cornea RFG130, Distrofie Ereditarie Della Cornea RFG140, 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, Malattia di Norrie RN1580, Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040 (albinismo oculo cutaneo o oculare)
- Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino: Retinoblastoma RB0020, Vitreoretinopatia essudativa familiare RF0200, Ciclite eterocromica di Fuch RF0230, Emeralopia congenita RF0250, Sindrome di Oguchi RF0260, Cheratocono RF0280, Distrofie Retiniche Ereditarie RFG110, Distrofie Ereditarie Della Coroide RFG120, Degenerazioni Della Cornea RFG130, Distrofie Ereditarie Della Cornea RFG140, 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, Malattia di Norrie RN1580, Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040 (albinismo oculo cutaneo o oculare)
- UOC Clinica Oculistica: Vitreoretinopatia essudativa familiare RF0200, Malattia di Eales RF0210, Ciclite eterocromica di Fuch RF0230, Cheratocono RF0280, Distrofie Retiniche Ereditarie RFG110, Distrofie Ereditarie Della Coroide RFG120, Degenerazioni Della Cornea RFG130, Distrofie Ereditarie Della Cornea RFG140, Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040 (albinismo oculo cutaneo o oculare)
- UOC Clinica di Odontostomatologia: malformazioni oculari isolate e sindromiche rare
- UOC Chirurgia Maxillo-Facciale: malformazioni oculari isolate e sindromiche rare

Malattie d'interesse

- Retinoblastoma RB0020: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Vitreoretinopatia essudativa familiare RF0200: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Malattia di Eales RF0210: UOC Clinica Oculistica
- Ciclite eterocromica di Fuch RF0230: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Emeralopia congenita RF0250: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Sindrome di Oguchi RF0260: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Cheracono RF0280: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Distrofie retiniche ereditarie RFG110: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Distrofie ereditarie della coroide RFG120: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Degenerazioni della cornea RFG130: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Distrofie ereditarie della cornea RFG140: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva, UOC Clinica Oculistica
- Anomalia di Axenfeld- Rieger RN0090: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Anomalia di Peter RN0100. Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Aniridia RN0110 eSindrome di Wagr RN1730: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Coloboma congenito del disco ottico RN0120: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Anomalia di Morning Glory RN0130: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Persistenza della membrana pupillare RN0140: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Malattia di Norrie RN1580: Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva
- Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada RN1720:UOC Clinica Oculistica
- Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi RCG040 (albinismo oculo cutaneo o oculare): Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Centro per l'ipovisione infantile e dell'età evolutiva,UOC Clinica Oculistica

Numero totale casi (31.12.2015): 913

ALTRE MALATTIE DI INTERESSE:

ORPHA289499; ORPHA91492;ORPHA98992;ORPHA98994 Cataratta congenita
ORPHA2267 Sindrome ICE
ORPHA447788 Cerebral visual impairment
ORPHA651 Nistagmo infantile idiopatico
ORPHA101949 Malattia oculare acquisita rara
ORPHA443079 coriretinopatia sierosa centrale
ORPHA163934 Cheratocongiuntivite atopica
ORPHA137672 Degenerazione marginale pellucida
ORPHA94058 Glaucoma neovascolare
ORPHA182214 Rare inflammatory eye disease
ORPHA90050 Retinopatia del prematuro
ORPHA98555 Anoftalmia - microftalmia
ORPHA2542 Anoftalmia - microftalmia isolata
ORPHA98938 Microftalmia colobomatosa
ORPHA35612 Nanoftalmia
ORPHA3157 Displasia setto-ottica
ORPHA70476 Cheratocongiuntivite primaverile

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