



REGIONE AUTONOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

Allegato B alla Delib.G.R. n. 5/40 del 29.1.2025

RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
AARSKOG, SINDROME DI	RN0790	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	R10010	ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120	AOU Cagliari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula S. Michele Microcitemico A.Cao	Neurologia Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ACRODISOSTOSI	RN0280	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ADAMS-OLIVER, SINDROME DI	RN0340	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao San Francesco	Neurologia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RNG150	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neonatalogia Neuropsichiatria infantile Neurochirurgia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
ALPERS , MALATTIA DI	RF0010	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ALSTROM SINDROME DI	RN1370	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	RNG100	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	RCG180	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE - SINDROME TORACO- ADDOMINALE	RNG132	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica
ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	RNG252	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	RNG264	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Urologia
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE	RNG131	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II	Clinica Ortopedica Patologia Neonatale Genetica clinica Neonatalogia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatria
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Patologia Neonatale Genetica clinica Neonatalogia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neuropsichiatria infantile
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	RNG111	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Oculistica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neuropsichiatria infantile
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	RNG142	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula SS. Annunziata S. Michele	Chirurgia Vascolare Cardiologia Clinica e Interventistica Chirurgia Vascolare



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	RCG103	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E - CODICE RFG040	RCG095	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	RCG083	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Neuropsichiatria infantile Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	RNG263	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Pediatria Chirurgia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
AMARTOMATOSI MULTIPLE - MALATTIA DI COWDEN	RNG200	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao San Martino	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Dermatologia Oncologia Medica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oncologia - Ematologia
AMILOIDOSI SISTEMICHE	RCG130	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata A. Businco S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco San Martino	Cardiologia - UTIC Medicina Interna Neurologia Clinica neurologica Ematologia Cardiologia Clinica e Interventistica Nefrologia Dialisi e Trapianti Ematologia e CTMO Cardiologia - UTIC Nefrologia Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Ematologia Neurologia Neurologia e Stroke Unit Cardiologia - UTIC Oncologia - Ematologia
ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	RD0070	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Oristano	Cliniche San Pietro A. Businco S. Michele Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco San Martino	Ematologia Genetica clinica Pediatria Ematologia e CTMO Medicina generale Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Ematologia Pediatria Oncologia - Ematologia
ANEMIE EREDITARIE	RDG010	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Medio Campidano ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Oristano ASL Sassari ASL SulcisIglesiente	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II NS di Bonaria San Francesco Nostra Signora della Mercede San Martino A. Segni Sirai	Pediatria Servizio Immunotrasfusionale Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Centro Trasfusionale Centro Trasfusionale Immunoeematologia e Medicina Trasfusionale Centro Trasfusionale Medicina Interna Servizio di immunoeematologia e medicina trasfusionale Centro Trasfusionale Servizio di immunoeematologia e medicina trasfusionale Medicina trasfusionale
ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	RC0191	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata A. Businco Microcitemico A.Cao	Medicina Interna Clinica medica Malattie della Coagulazione Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula SS. Annunziata	Medicina Interna Oculistica Malattie della Coagulazione
ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO	RM0070	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Medicina Interna Clinica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ANIRIDIA	RN0110	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele San Francesco	Oculistica Oculistica Oculistica Oculistica
ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	RFG150	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Oculistica Genetica clinica Oculistica



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oculistica
ANOMALIA "MORNING-GLORY"	RN0130	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica
ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI	RN0800	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao	Pediatria Dermatologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Ogliastra ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro Nostra Signora della Mercede San Martino	Reumatologia Reumatologia Medicina Interna SOC Medicina
ATRAFERRINEMIA CONGENITA	RC0130	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Oncematologia pediatrica e patologia della coagulazione Centro Microcitemie e Anemie Rare
ATRESIA BILIARE	RN0210	ARNAS Brotzu	S. Michele	Centro Trapianti di Fegato e Pancreas Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Microcitemico A.Cao Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOSOFAGEA	RN0160	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Microcitemico A.Cao Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Microcitemico A.Cao Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATROFIA DENTATO RUBRO-PALLIDOLUYSIANA	RF0050	ASL Cagliari AOU Cagliari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Duilio Casula A. Businco Microcitemico A.Cao	Neurologia Recupero e rieducazione funzionale Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica
ATROFIA MULTISISTEMICA	RF0081	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Neurologia e Stroke Unit Neurologia
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300	ASL Nuoro ASL Sassari AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Oculistica Oculistica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RF0050	ASL Cagliari AOU Sassari	Binaghi Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro	Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	RN0090	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi	Oculistica Oculistica Genetica medica
AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	RN1050	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Binaghi	Oculistica Genetica medica
BALLER-GEROLD, SINDROME DI	RN0810	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
BEHR, SINDROME DI	RF0220	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
BLOOM, SINDROME DI	RN0830	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Oncematologia pediatrica e patologia della coagulazione Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
BORJESON, SINDROME DI	RN0840	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
BRANCHIO-OTO-RENALE, SINDROME	RN1140	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Otorinolaringoiatria Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CADASIL	RF0310	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Sassari	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
CALCINOSI TUMORALE	RC0230	AOU Cagliari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Nefrologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CANCRO NON POLIPOSICOEREDITARIO DEL COLON	RBG021	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro A. Businco S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Martino	Genetica clinica Oncologia Medica Oncematologia pediatrica e patologia della coagulazione Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oncologia - Ematologia
CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	RC0200	ASL Oristano AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata	Medicina interna e malattie del fegato Pneumologia Epatologia



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Medicina Interna Fisiopatologia respiratoria - pneumologia territoriale Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Gallura	Giovanni Paolo II	Medicina Interna
		ASL Nuoro	Zonchello	Pneumologia
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
		ASL SulcisIglesiente	CTO	Medicina Interna - Pneumologia
CARPENTER, SINDROME DI	RN1390	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CERIODOLIPOFUSCINOSI	RF020	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica neurologica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia ed Epilettologia Pediatrica
CHAR, SINDROME DI	RN1780	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Genetica clinica Cardiologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
CHEDIK-HIGASHI, MALATTIA DI	RD0060	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CHERATOCONO	RF0280	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele San Francesco	Oculistica Oculistica Oculistica Oculistica
CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE	RNG130	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco San Francesco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Dermatologia
CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Ogliastra ASL Sassari	SS. Annunziata SS. Trinità Nostra Signora della Mercedes Alghero	Nefrologia Dialisi e Trapianti Urologia Nefrologia Urologia
COCKAYNE, SINDROME DI	RN1400	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
COFFIN-LOWRY, SINDROME DI	RN0350	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
COFFIN-SIRIS, SINDROME DI	RN0360	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
COHEN, SINDROME DI	RN0401	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali Neuropsichiatria infantile
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Giovanni Paolo II San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Medicina interna e malattie del fegato Epatologia Gastroenterologia ed Epatologia Medicina interna e DH Epatologia Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Epatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	RIG010	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità San Francesco	Gastroenterologia Medicina interna e malattie del fegato Genetica clinica Epatologia Gastroenterologia ed Epatologia Medicina interna e DH Epatologia Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Gastroenterologia ed endoscopia digestiva Medicina Interna Gastroenterologia
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Oculistica Oculistica Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO	RNG101	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco	Oculistica Oculistica Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oculistica
COMPLESSO CARNEY	RBG020	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao San Martino	Endocrinologia e malattie del metabolismo Genetica clinica Dermatologia Oncologia Medica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oncologia - Ematologia
CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica
CONNETTIVITE MISTA	RM0030	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura ASL Ogliastra ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio Nostra Signora della Mercedes San Martino	Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna SOC Medicina
COREA DI HUNTINGTON	RF0080	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Giovanni Paolo II San Francesco	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Neurologia Neurologia e Stroke Unit
CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	RN1410	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi	Genetica clinica Genetica medica



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
COROIDITE MULTIFOCALE	RF0320	AOU Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	Duilio Casula	Oculistica
		ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro	Oculistica
		ASL Cagliari	S. Michele	Oculistica
COROIDITE SERPIGINOSA	RF0330	AOU Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	San Francesco	Oculistica
		ARNAS Brotzu	Duilio Casula	Oculistica
		ASL Cagliari	Cliniche San Pietro	Oculistica
COSTELLO, SINDROME DI	RC0250	AOU Sassari	S. Michele	Genetica clinica
		ARNAS Brotzu	Binaghi	Cardiologia Pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Genetica medica
			Clinica Pediatrica e Malattie Rare	
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	RNG040	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Genetica clinica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Neonatologia
			SS. Trinità	Neurochirurgia
CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110	AOU Cagliari	Duilio Casula	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
				Chirurgia Maxillo Facciale
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Ermostasi e trombosi
		ASL Cagliari	SS. Annunziata	Medicina Interna
		ASL Gallura	SS. Trinità	Reumatologia
		ASL Ogliastra	Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio	Reumatologia
CROUZON, MALATTIA DI	RNG040	ASL Cagliari	Nostra Signora della Mercedes	Nefrologia Dialisi e Trapianti
		ASL Oristano	San Martino	Medicina Interna
				SOC Medicina
				Clinica Pediatrica e Malattie Rare
CUTIS LAXA	RN0500	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica
		ARNAS Brotzu	A. Businco	Pediatria
		ASL Cagliari	Binaghi	Dermatologia
			Microcitemico A.Cao	Genetica medica
CUTIS MARMORATA TELANGIECTASIA CONGENITA	RN0540	ARNAS Brotzu	A. Businco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Dermatologia
DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	RN1420	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica
		ARNAS Brotzu	A. Businco	Dermatologia
		ASL Cagliari	Binaghi	Genetica medica
			Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	RC0070	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica medica
		ARNAS Brotzu	A. Businco	Dermatologia
DEFICIENZA DI ACTH	RC0010	AOU Cagliari	Duilio Casula	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo
DEFICIT CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	RCG078	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neuropsichiatria infantile
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Pediatria
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ASL Nuoro	San Francesco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH	RC0021	AOU Cagliari	Duilio Casula	Neuropsichiatria infantile
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neurologia e Stroke Unit
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo
		ASL Gallura	Giovanni Paolo II	Endocrinologia
DEFORMITÀ DI SPRENGEL	RN0270	AOU Cagliari	Duilio Casula	Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Medicina Interna
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130	AOU Cagliari	Duilio Casula	Clinica Ortopedica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Oculistica
DENIS-DRASH, SINDROME DI	RN1430	ARNAS Brotzu	S. Michele	Oculistica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Oculistica
DERMATOMIOSITE	RM0010	AOU Cagliari	Duilio Casula	Chirurgia Pediatrica
				Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Ortopedica
		ASL Nuoro	San Francesco	Reumatologia
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Reumatologia
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010	ARNAS Brotzu	S. Michele	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Medicina Interna Gastroenterologia
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	RCG085	ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
				SOC Medicina
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Chirurgia Pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Nefrologia
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	RCG050	ARNAS Brotzu	S. Michele	Neurologia e Stroke Unit
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Pediatria
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	RCG093	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Neurologia e Epilettologia pediatrica
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	RCG093	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neonatologia
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Neuropsichiatria infantile
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Pediatria



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	RCG076	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ASL Cagliari ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao San Francesco	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME	RCG102	AOU Cagliari	Duilio Casula	Gastroenterologia Medicina interna e malattie del fegato
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele	Clinica medica Gastroenterologia ed Epatologia Neurologia e Stroke Unit
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Nuoro ASL Ogliastra	San Francesco Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	RCG070	AOU Sassari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata	Genetica clinica Cardiologia Clinica e Interventistica Nefrologia Dialisi e Trapianti
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Cardiologia - UTIC Immunoeematologia e Trasfusionale
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Nefrologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Gallura ASL Nuoro ASL Sulcisigliesiente	Giovanni Paolo II San Francesco CTO Sirai	Diabetologia pediatrica Medicina Interna Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna - Pneumologia Medicina Interna
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	RCG110	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Medicina Interna Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120	ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	S. Michele Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede	Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	RCG060	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Medicina interna e malattie del fegato Clinica neurologica Neonatalogia
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Nuoro ASL Ogliastra	San Francesco Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO	RCG100	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula SS. Annunziata	Medicina interna e malattie del fegato Epatologia Medicina Interna
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Servizio Immunotrasfusionale Gastroenterologia Centro Microcitemie e Anemie Rare
		ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Sulcisigliesiente	SS. Trinità Giovanni Paolo II San Francesco Nostra Signora della Mercede Sirai	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna Medicina trasfusionale
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D	RCG094	AOU Cagliari ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercede	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO	RCG101	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao San Francesco	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI	RNG251	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Pediatria
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	RCG075	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)	RCG190	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ASL Cagliari ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao San Francesco	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)	RCG074	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Nuoro	San Francesco	Neurologia e Stroke Unit
DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	RCG072	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Medicina interna e malattie del fegato Gastroenterologia Pediatria

Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	RCG073	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO	RCG071	AOU Cagliari AOU Sassari	Dulio Casula Cliniche San Pietro	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	RIG020	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Gastroenterologia ed Epatologia Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Gastroenterologia ed endoscopia digestiva
DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	RCG077	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neonatalogia Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Centro Sclerosi Multipla
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
		ASL Nuoro	Cliniche San Pietro	Neonatalogia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	RCG092	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neonatalogia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Ematologia Pediatria Cardiologia Clinica e Interventistica Epatologia Nefrologia Dialisi e Trapianti Ematologia e CTMO Cardiologia - UTIC Centro malattie dismetaboliche Nefrologia Neurologia e Stroke Unit Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Nefrologia Medicina Interna Cardiologia Ematologia Medicina Interna Cardiologia - UTIC Oncologia - Ematologia Medicina Interna
DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080	AOU Sassari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata	Ematologia Pediatria Cardiologia Clinica e Interventistica Epatologia Nefrologia Dialisi e Trapianti Ematologia e CTMO Cardiologia - UTIC Centro malattie dismetaboliche Nefrologia Neurologia e Stroke Unit Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Nefrologia Medicina Interna Cardiologia Ematologia Medicina Interna Cardiologia - UTIC Oncologia - Ematologia Medicina Interna
		ARNAS Brotzu	A. Businco S. Michele	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao SS. Trinità	
		ASL Gallura ASL Nuoro	Giovanni Paolo II San Francesco	
		ASL Ogliastra ASL Oristano	Nostra Signora della Mercedes San Martino	
		ASL Sulcisigliesiente	Sirai	
DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	RCG081	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Neuropsichiatria infantile Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
		ASL Cagliari	Binaghi	
		ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao San Francesco	
DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO - ERMAFRODITISMO VERO	RNG262	AOU Cagliari AOU Sassari	Dulio Casula Cliniche San Pietro	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Pediatria Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	AOU Cagliari AOU Sassari	Dulio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele	Ermostasi e trombosi Pediatria Malattie della Coagulazione Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
DISCINESIE CILIARI PRIMARIE	RNG110	AOU Cagliari	Dulio Casula	Medicina Interna
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Pneumologia
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia
		ASL Nuoro	Zonchello	Pneumologia
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	RNG040	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	RNG040	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISPLASIA MAXILLONASALE	RNG040	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE	RN1440	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860	AOU Cagliari ASL Cagliari	Dulio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090	AOU Cagliari	Dulio Casula	Neurologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
DISTONIE PRIMARIE	RFG160	AOU Cagliari	Dulio Casula	Neurologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	RFG140	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	San Francesco Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Neurologia e Stroke Unit Oculistica Oculistica Oculistica
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Oculistica Oculistica
DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Clinica neurologica Genetica clinica Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080	ASL Nuoro AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Oculistica Oculistica Oculistica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	ASL Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro S. Michele	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatria Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
DRAVET, SINDROME DI	RF0061	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari	Microcitemico A.Cao Duilio Casula Cliniche San Pietro	Neurologia Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
DUBOWITZ, SINDROME DI	RN0870	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	RN0370	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	RN0880	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA	RP0080	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare
EMERALOPIA CONGENITA	RF0250	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica
EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	RF0350	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
EMIPLEGIA ALTERNANTE	RF0360	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	San Francesco Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	San Francesco Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata A. Businco S. Michele	Emostasi e trombosi Ematologia Medicina Interna Ematologia e CTMO Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Ematologia Medicina Interna Gastroenterologia Oncologia - Ematologia
EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	RH0020	ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Oristano AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao SS. Trinità San Francesco San Martino Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Zonchello	Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Pneumologia
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Nostra Signora della Mercedes San Martino	Cardiologia - UTIC Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Cardiologia Clinica e Interventistica Cardiologia - UTIC Cardiologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia Medicina Interna Cardiologia - UTIC
EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA	RN0570	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neurologia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590	ASL Nuoro ASL Cagliari	San Francesco Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia
ERMAFRODITISMO VERO	RN0240	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
ESTROFIA VESCICALE	RN1810	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Urologia



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	RM0080	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao San Francesco	Clinica Ortopedica Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia
FAHR, MALATTIA DI - Calcinosi striopallidodentata bilaterale	RF0370	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
FASCITE DIFFUSA	RM0050	AOU Cagliari ASL Ogliastra	Duilio Casula Nostra Signora della Mercedes	Reumatologia Medicina Interna
FASCITE EOSINOFLA	RM0040	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro Nostra Signora della Mercedes	Reumatologia Reumatologia Medicina Interna
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	RC0241	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	RM0090	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Clinica Ortopedica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	SS. Annunziata SS. Trinità San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Nefrologia Dialisi e Trapianti Urologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna Nefrologia
FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	RN1820	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Oculistica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	RN0070	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Neurologia Neurologia e Stroke Unit
FRASER, SINDROME DI	RN1460	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI	RN0890	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
GANGLIOSIDOSI	RFG030	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Gastroenterologia Gastroenterologia Medicina generale
GASTROENTERITE EOSINOFLA	RI0030	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Gastroenterologia Pediatria Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
GASTROSCHISI	RN0320	ARNAS Brotzu	S. Michele	Chirurgia Pediatrica
GERSTMANN, SINDROME DI	RQ0010	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Neuropsichiatria infantile
GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)	RJG020	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Ogliastra	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II Nostra Signora della Mercedes	Genetica clinica Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatria Nefrologia
GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI .	RN0201	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
GOODPASTURE, SINDROME DI	RG0060	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Ogliastra	Duilio Casula SS. Annunziata S. Michele Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna Medicina Interna Nefrologia Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Nefrologia
GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	RG0070	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna Reumatologia Clinica neurologica Reumatologia Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
GRANULOMATOSI EOSINOFLICA CON POLIANGITE	RG0050	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna Reumatologia Clinica medica Reumatologia Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
GUILLAIN-BARRE', SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)	RF0183	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Gallura ASL Nuoro ASL Sassari	Giovanni Paolo II San Francesco A. Segni	Neurologia Neurologia e Stroke Unit Neurologia
HANSEN, MALATTIA DI	RA0010	ASL Cagliari	SS. Trinità	Malattie Infettive
HAY-WELLS, SINDROME DI	RN1470	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao	Dermatologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	RN0920	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Medicina Interna Clinica medica Ematologia Genetica clinica Pediatría Pediatría Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Giovanni Paolo II Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510	ASL Gallura AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali Medicina Interna Gastroenterologia
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	San Francesco Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia
IPERINSULINISMI CONGENITI	RCG061	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Pediatría Clinica Pediatrica e Malattie Rare Diabetologia pediatrica
IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	RG0120	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata Microcitemico A.Cao	Medicina Interna Reumatologia Pneumologia Cardiologia Clinica e Interventistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Pneumologia
		ASL Nuoro	SS. Trinità Zonchello	
IPOFOSFATASIA	RC0160	ASL Nuoro AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali Medicina Interna
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	
IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	RC0022	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Microcitemico A.Cao	Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
IRIDOCICLITE ETERO Cromica DI FUCHS	RF0230	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Oculistica Oculistica Oculistica
ISAACS, SINDROME DI	RN1490	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Neurologia Clinica neurologica
ISTIOTICOSI CRONICHE	RCG150	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Dermatologia Ematologia Pediatría Dermatologia Ematologia e CTMO Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Medicina Interna Oncologia - Ematologia
		ARNAS Brotzu ASL Ogliastra ASL Oristano	A. Businco S. Michele Nostra Signora della Mercedes San Martino	
ITTIOSI CONGENITA	RNG070	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao San Francesco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Dermatologia
JACKSON-WEISS, SINDROME DI	RN0400	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Pediatría Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	
JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	RN0410	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	RC0300	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI	RN1520	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
LEPRECAUNISMO	RC0050	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
LEUCODISTROFIA METACROMATICA	RFG010	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
		ASL Nuoro	San Francesco	
LEUCODISTROFIE	RFG010	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neurologia e Stroke Unit Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Pediatría Neurologia e Stroke Unit
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	
		ASL Gallura ASL Nuoro	Giovanni Paolo II San Francesco	
LEWIS SUMNER, SINDROME DI	RF0182	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Neurologia Neurologia e Stroke Unit



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Binaghi	Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
		ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao	
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060	AOU Cagliari	Duilio Casula	Ginecologia e Ostetricia Dermatologia Dermatologia Dermatologia
		AOU Sassari	S. Giovanni di Dio	
		ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro	
		ASL Nuoro	A. Businco	
			San Francesco	
LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA	RI0080	AOU Cagliari	Duilio Casula	Gastroenterologia Gastroenterologia
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	RGG020	AOU Cagliari	Duilio Casula	Chirurgia Vascolare Recupero e rieducazione funzionale Chirurgia Vascolare
		ARNAS Brotzu	A. Businco	
			S. Michele	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia
			SS. Trinità	
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080	AOU Cagliari	Duilio Casula	Medicina interna e malattie del fegato Cardiologia Clinica e Interventistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	SS. Annunziata	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Diabetologia pediatrica Medicina Interna
LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0050	ASL Sulcisigliesente	Sirai	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
LOWE, SINDROME DI	RC0270	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica Genetica clinica Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
LYME, MALATTIA DI	RA0030	AOU Sassari	SS. Annunziata	Medicina Interna Clinica Pediatrica e Malattie Rare Malattie Infettive Pediatria
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
			SS. Trinità	
		ASL Nuoro	San Francesco	
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	RN1850	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Nefrologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
		ASL Cagliari	Binaghi	
			Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070	AOU Cagliari	Duilio Casula	Gastroenterologia Gastroenterologia
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	RF0380	AOU Cagliari	Duilio Casula	Neurologia Clinica neurologica Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ASL Cagliari	Binaghi	
			Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DEL CRI DU CHAT	RN0670	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neonatalogia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi	
			Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230	AOU Cagliari	Duilio Casula	Medicina interna e malattie del fegato Medicina Interna Gastroenterologia Medicina generale Epatologia Medicina Interna
		AOU Sassari	SS. Annunziata	
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
		ASL Gallura	Giovanni Paolo II	
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	
MALATTIA DI BEHÇET	RC0210	AOU Cagliari	Duilio Casula	Reumatologia Clinica medica Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna SOC Medicina
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
		ASL Gallura	Poliambulatorio interdirezionale - Tempio	
		ASL Nuoro	San Francesco	
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	
		ASL Oristano	San Martino	
MALATTIA DI CAROLI	RN0220	ARNAS Brotzu	S. Michele	Gastroenterologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi	
			Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DI DARIER	RN0550	AOU Cagliari	S. Giovanni di Dio	Dermatologia Dermatologia Genetica clinica Dermatologia Genetica medica Dermatologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ARNAS Brotzu	A. Businco	
		ASL Cagliari	Binaghi	
		ASL Nuoro	San Francesco	
MALATTIA DI DERCUM	RC0090	AOU Cagliari	S. Giovanni di Dio	Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	A. Businco	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DI EALES	RF0210	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica Oculistica Oculistica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ASL Nuoro	San Francesco	
MALATTIA DI FARBER	RC0100	AOU Cagliari	Duilio Casula	Reumatologia Pneumologia Fisiopatologia respiratoria - pneumologia territoriale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Neurologia e Stroke Unit
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ASL Cagliari	Binaghi	
			Microcitemico A.Cao	
			SS. Trinità	
			San Francesco	
MALATTIA DI HIRSCHSPRUNG	RN0200	ASL Nuoro	S. Michele	Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	Microcitemico A.Cao	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DI KRABBE	RF0010	AOU Cagliari	Duilio Casula	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Pediatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
			Microcitemico A.Cao	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
MALATTIA DI LEIGH	RF0030	ASL Nuoro	San Francesco	Neuropsichiatria infantile Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia ed Epilettologia Pediatrica
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ARNAS Brotzu	S. Michele	
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
MALATTIA DI TAKAYASU	RG0090	AOU Cagliari	Duilio Casula	Medicina Interna Reumatologia
		AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
MALATTIA DI WILSON	RC0150	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula SS. Annunziata	Neurologia Epatologia Medicina Interna
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Gastroenterologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra	Giovanni Paolo II San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Epatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
		AOU Cagliari ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Malattie Infettive
MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)	RNG261	AOU Sassari ARNAS Brotzu	SS. Annunziata S. Michele	Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Urologia
		ASL Gallura ASL Ogliastra	Giovanni Paolo II Nostra Signora della Mercedes	Pediatria Nefrologia
		AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia
MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	RHG010	ASL Nuoro ASL Ogliastra	Zonchello Nostra Signora della Mercedes	Pneumologia Medicina Interna Nefrologia
		ASL Oristano ASL SulcisIglesiente	San Martino CTO	Pneumologia Medicina Interna – Pneumologia
		AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia
		ASL Nuoro ASL Ogliastra	Zonchello Nostra Signora della Mercedes	Pneumologia Medicina Interna Nefrologia
MALATTIE PEROSSISOMIALI	RCG084	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Pediatria
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Binaghi	Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Centro Sclerosi Multipla Genetica medica
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica
		ASL Cagliari	Binaghi	Centro Sclerosi Multipla Genetica medica
		ASL Gallura ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia Neurologia e Stroke Unit
MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	RN0190	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Patologia Neonatale Neonatalogia Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Binaghi	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Genetica medica
MARSHALL, SINDROME DI	RN0970	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MARSHALL-SMITH, SINDROME DI	RN1550	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MASTOCITOSI SISTEMICA	RD0081	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Medicina Interna Ematologia Pediatria
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro	A. Businco Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco	Ematologia e CTMO Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Ematologia Pediatria
		ASL Oristano	San Martino	Oncologia - Ematologia
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Cagliari	S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Chirurgia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPO	RB0071	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco Binaghi	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Genetica medica
		AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Neurologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MELOREOSTOSI	RM0100	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Ermostasi e trombosi Ematologia
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	SS. Annunziata A. Businco Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Malattie della Coagulazione Ematologia e CTMO Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Nuoro ASL Oristano	San Francesco San Martino	Ematologia Oncologia - Ematologia
		AOU Cagliari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Servizio di immunoematologia e medicina trasfusionale Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Nuoro	San Francesco	Neurologia e Stroke Unit
MIOSITE A CORPI INCLUSI	RM0110	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Reumatologia Reumatologia



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	RM0111	ASL Ogliastra AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercede Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
MUCOLIPIDOSI	RCG090	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Neuropsichiatria infantile Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
NAGER, SINDROME DI	RN1000	ASL Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Chirurgia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
NARCOLESSIA	RF0150	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica
NEUROACANTOCITOSI	RN1570	ASL Cagliari ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	RF041	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
NEUROFIBROMATOSI	RBG010	ASL Nuoro AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro	Neurologia Dermatologia Clinica neurologica Dermatologia Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Oncologia Medica Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia
NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	RF0181	ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
NEUROPATIE EREDITARIE	RF060	ASL Nuoro ASL Sassari AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia Neurologia e Stroke Unit Neurologia
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia Neurologia e Stroke Unit Neurologia
NEUTROPENIE CONGENITE	RDG051	ASL Gallura ASL Nuoro ASL Sassari AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Ematologia Pediatria Ematologia e CTMO Genetica medica Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Ematologia
NORRIE, MALATTIA DI	RN1580	ASL Nuoro AOU Cagliari	San Francesco San Martino Duilio Casula	Ematologia Pediatria Ematologia e CTMO Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Ematologia Oncologia - Ematologia
OGUCHI, SINDROME DI	RF0260	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Oculistica Otorinolaringoiatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare
OLIGOSACCARIDOSI	RCG091	AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Oculistica Pediatria Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
OLOPROSENFALIA ISOLATA O SINDROMICA	RN0060	ASL Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
ONFALOCELE	RN0322	ASL Cagliari AOU Cagliari ARNAS Brotzu	Duilio Casula S. Michele	Patologia Neonatale Chirurgia Pediatrica
OPITZ, SINDROME DI	RN1020	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	RNG060	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II	Clinica Ortopedica Endocrinologia e malattie del metabolismo Reumatologia Genetica clinica Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatria
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620	ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	A. Businco Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede	Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
PALLISTER-HALL, SINDROME DI	RN1030	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
PALLISTER-W, SINDROME DI	RN0420	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	RF0390	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
PARALISI NORMOKALIEMICHE IPO E IPERKALIEMICHE	RF0170	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica neurologica Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercede A. Segni	Neurologia Oculistica Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Medicina Interna Neurologia
PEARSON, SINDROME DI	RN1600	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
PEMFIGO	RL0030	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco San Francesco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Dermatologia
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco San Francesco	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Dermatologia
PENDRED, SINDROME DI	RF0400	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Otorinolaringoiatria Endocrinologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
PETERS, ANOMALIA DI	RN0100	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi	Oculistica Oculistica Genetica medica
PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	RDG031	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Cliniche San Pietro A. Businco S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità San Francesco Nostra Signora della Mercede	Ematologia Pediatría Ematologia e CTMO Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Ematologia Pediatría Centro Trasfusionale Medicina Interna Oncologia - Ematologia
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	San Martino SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao	Malattie della Coagulazione Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Clinica Pediatrica e Malattie Rare
PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	RL0090	AOU Cagliari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	S. Giovanni di Dio A. Businco Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercede	Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Dermatologia Medicina Interna
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Reumatologia Reumatologia Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Medicina Interna
POLIARTERITE NODOSA	RG0030	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Reumatologia Reumatologia Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Medicina Interna
POLICONDRITE	RM0060	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao SS. Trinità Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Neurologia Reumatologia Reumatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Medicina Interna
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
POLIMIOSITE	RM0020	ASL Gallura AOU Cagliari AOU Sassari	Giovanni Paolo II Duilio Casula Cliniche San Pietro	Medicina Interna Reumatologia Cardiologia Neurologia Pediatría Pneumologia Reumatologia



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Oristano	Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes San Martino	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna SOC Medicina
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Neuropsichiatria infantile Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercedes San Martino	Medicina interna e malattie del fegato Genetica clinica Oncologia Medica Recupero e rieducazione funzionale Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Oncologia - Ematologia
PORPORA DI HENOC SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Nostra Signora della Mercedes	Reumatologia Pediatria Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Medicina Interna Nefrologia
PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	RH0022	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Zonchello	Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Pneumologia
PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	RH0021	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Zonchello	Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Pneumologia
PSEUDOERMAFRODITISMI	 RNG010	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	 RN0630	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
PUBERTA` PRECOCE IDIOPATICA	 RC0040	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Pediatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	 RC0170	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercedes	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Pediatria Nefrologia Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
REFETTOFF, SINDROME DI	 RC0280	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	 RN0250	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Ogliastra	SS. Annunziata S. Michele Nostra Signora della Mercedes	Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Nefrologia
RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO	 RJ0040	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità Nostra Signora della Mercedes	Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Urologia Nefrologia
RETINOBLASTOMA	 RB0020	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Dipartimento di Chirurgia Oculistica Oculistica Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Clinica Pediatrica e Malattie Rare
ROBINOW, SINDROME DI	 RN1070	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	 RH0011	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Oristano	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità Zonchello Nostra Signora della Mercedes San Martino	Cardiologia - UTIC Medicina Interna Pneumologia Medicina generale Fisiopatologia respiratoria - pneumologia territoriale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia Pneumologia Medicina Interna Pneumologia
SCHILD, MALATTIA DI	 RF0111	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neurologia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SCHNITZLER, SINDROME DI	 RC0290	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA CLINICA	RL0080	ASL Ogliastra	Nostra Signora della Mercedes	Medicina Interna
		AOU Cagliari ASL Cagliari ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Microcitemico A.Cao San Francesco	Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Dermatologia
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100	AOU Cagliari	Duilio Casula	Neurologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica
		ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia Neurologia e Stroke Unit
		ASL Sulcisigliesente	CTO	Medicina
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110	AOU Cagliari	Duilio Casula	Neurologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Clinica neurologica
		ASL Nuoro	San Francesco	Neurologia e Stroke Unit
		ASL Sassari	A. Segni	Neurologia
SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	RM0120	AOU Cagliari	Duilio Casula	Reumatologia
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Reumatologia
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Gallura	Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio	Reumatologia
		ASL Ogliastra ASL Oristano	Nostra Signora della Mercedes San Martino	Medicina Interna SOC Medicina
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia
		ASL Gallura	Giovanni Paolo II	Pediatria
		AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Ematologia Pediatria
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI SINDROME ACROCALLOSA	RN1120	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
	RN1630	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME ADRENOGENITALE CONGENITA	RCG020	AOU Cagliari	Duilio Casula	Endocrinologia e malattie del metabolismo Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	RN1130	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile
SINDROME CARDIO FACIO CUTANEA	RN1150	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Cardiologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	RN1770	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Cardiologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG	RN0390	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Genetica medica
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450	AOU Sassari	Binaghi	Genetica clinica Genetica medica Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
SINDROME CHARGE	RN0850	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	
SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	RC0220	AOU Cagliari	Duilio Casula	Emostasi e trombosi Medicina Interna Clinica medica Oculistica Malattie della Coagulazione Nefrologia Dialisi e Trapianti Servizio Immunotrasfusionale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Medicina Interna Reumatologia Neuropsichiatria infantile Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Cagliari ASL Ogliastra	Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercedes	
		AOU Cagliari	Duilio Casula	
SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	RM0021	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Medicina Interna Reumatologia Neuropsichiatria infantile Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
		ASL Cagliari ASL Ogliastra	Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercedes	
		AOU Cagliari	Duilio Casula	
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Pediatria Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	
SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI	RN1670	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300	ARNAS Brotzu	S. Michele	Chirurgia Pediatrica Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	
SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE	RN1330	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	
SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	RB0070	AOU Cagliari	S. Giovanni di Dio	Dermatologia Dermatologia Genetica clinica Dermatologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		AOU Sassari	Cliniche San Pietro	
		ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao	



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650	ASL Nuoro	San Francesco	Dermatologia
SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO	RN1660	AOU Sassari AOU Cagliari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao	Dermatologia Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA.	RF0411	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
SINDROME DI ALAGILLE	RN1350	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Centro Trapianti di Fegato e Pancreas Chirurgia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI ALPORT	RN1360	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI ANGELMAN	RN1300	ASL Ogliastra AOU Sassari ASL Cagliari	Nostra Signora della Mercedes Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SINDROME DI ARNOLD-CHIARI	RN0010	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Gallura ASL Nuoro	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Giovanni Paolo II San Francesco	Centro Diagnosi e Cura delle Cefalee Neuropsichiatria infantile Neurochirurgia Neurochirurgia Neurologia Neurologia e Stroke Unit
SINDROME DI BARDET-BIEDL	RN1380	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN	RN0820	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Microcitemico A.Cao	Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI BUDD-CHIARI	RG0110	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco Nostra Signora della Mercedes	Clinica medica Epatologia Centro Trapianti di Fegato e Pancreas Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
SINDROME DI COGAN	RF0270	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Oculistica Reumatologia Reumatologia
SINDROME DI CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE	RNG060	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI CRIGLER-NAJJAR	RC0180	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro SS. Annunziata Microcitemico A.Cao San Francesco	Neonatalogia Pediatria Epatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatria
SINDROME DI EATON-LAMBERT	RF0190	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco A. Segni	Neurologia Neuropsichiatria infantile Centro Sclerosi Multipla Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit Neurologia
SINDROME DI EHLERS-DANLOS	RN0330	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Oculistica Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
SINDROME DI FILIPPI	RN0380	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile
SINDROME DI FRYNS	RN0900	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Chirurgia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI GARDNER	RB0040	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI GOLDENHAR	RN0910	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Otorinolaringoiatria Genetica clinica Neonatalogia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Chirurgia Maxillo Facciale
SINDROME DI HOLT ORAM	RN0930	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Cardiologia - UTIC Clinica Ortopedica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI JOUBERT	RN0040	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Pediatria Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI KALLMANN	RC0020	AOU Cagliari	Duilio Casula	Endocrinologia e malattie del metabolismo



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI KARTAGENER	RN0950	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele	Medicina Interna Pediatria Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pneumologia
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI KEARNS SAYRE	RF0020	AOU Cagliari	Duilio Casula	Oculistica Otorinolaringoiatria Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI KLIPPEL FEIL	RN0310	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica Ortopedica Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI KLIPPEL TRENAUNAY	RN1510	ARNAS Brotzu	S. Michele	Chirurgia Vascolare Pediatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI LARD-LEVY- HOLLISTER	RN1540	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Binaghi Microcitemico A.Cao	Otorinolaringoiatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI LENNOX GASTAUT	RF0130	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neurologia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
		ASL Nuoro	San Francesco	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI MAFFUCCI	RN0960	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI MARFAN	RN1320	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Oculistica Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Genetica clinica Cardiologia Clinica e Interventistica Cardiologia - UTIC Cardiologia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia Cardiologia
		ARNAS Brotzu	SS. Annunziata S. Michele	Cardiologia Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità San Francesco	Cardiologia Cardiologia
SINDROME DI NOONAN	RN1010	ASL Nuoro AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Genetica clinica Cardiologia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ARNAS Brotzu	S. Michele	Cardiologia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI PALLISTER-KILLIAN	RN1590	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neuropsichiatria infantile
SINDROME DI PARRY-ROMBERG	RN0650	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Reumatologia Reumatologia Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Chirurgia Maxillo Facciale
SINDROME DI PEUTZ JEGHERS	RN0760	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro A. Businco S. Michele	Genetica clinica Oncologia Medica Centro Trapianti di Fegato e Pancreas Chirurgia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Oncologia - Ematologia
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Oristano	S. Michele Microcitemico A.Cao	Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI PFEIFFER	RN1040	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI POLAND	RN0430	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI PRADER WILLI	RN1310	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SINDROME DI RETT	RF0040	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI RUBINTEIN -TAYBI	RN1620	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI RUSSELL SILVER	RN1080	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI SECKEL	RN1100	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Neuropsichiatria infantile Pediatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare
		ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ	RN1200	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Pediatria Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
		ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SINDROME DI SMITH-MAGENIS	RN1210	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SINDROME DI STICKLER	RN1220	AOU Cagliari	Duilio Casula	Clinica Ortopedica Oculistica Genetica clinica Genetica medica
		AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi	Genetica clinica Genetica medica



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
SINDROME DI STURGE-WEBER	RN0770	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica
SINDROME DI TURNER	RN0680	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Genetica clinica Neonatalogia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROME DI VOGT-KOYANAGI-HARADA	RN1720	AOU Cagliari AOU Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro	Oculistica Oculistica
SINDROME DI VON-HIPPEL-LINDAU	RN0780	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Oculistica Genetica clinica Neurologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME DI WERNER	RC0060	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede	Dermatologia Dermatologia Recupero e rieducazione funzionale Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
SINDROME DI WEST	RF0140	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Neurologia Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neuropsichiatria infantile
SINDROME DI WILLIAMS	RN1270	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Genetica clinica Cardiologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
SINDROME DI WOLFRAM	RN1290	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Otorinolaringoiatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare Diabetologia pediatrica
SINDROME EMOLITICO-UREMICA	RD0010	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao San Francesco	Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Nefrologia
SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile
SINDROME FG	RN1021	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neuropsichiatria infantile
SINDROME KABUKI	RN0940	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Pediatria Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME KID	RN1500	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro A. Businco	Dermatologia Dermatologia
SINDROME LEOPARD	RN1530	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Dermatologia Genetica clinica Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	RN1830	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Oculistica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME MELAS	RN0710	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro Binaghi San Francesco	Clinica neurologica Genetica clinica Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Epilettologia pediatrica Neurologia e Stroke Unit
SINDROME MERRF	RN0720	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia e Stroke Unit
SINDROME MICHELIN TIRE BABY	RL0070	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME NAIL-PATELLA	RN1190	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede	Clinica Ortopedica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	RN0470	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Otorinolaringoiatria Clinica Pediatrica e Malattie Rare Chirurgia Maxillo Facciale
SINDROME POEMS	RN1610	ARNAS Brotzu ASL Oristano	A. Businco San Martino	Ematologia e CTMO Oncologia - Ematologia
SINDROME PROTEUS	RN1170	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Microcitemico A.Cao	Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME PRUNE BELLY	RN0321	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME SAPHO	RM0121	ASL Cagliari AOU Cagliari	Microcitemico A.Cao Duilio Casula	Medicina Interna



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
		AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Cliniche San Pietro A. Businco Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercede	Reumatologia Reumatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna
SINDROME SHORT	RN0730	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Diabetologia pediatrica
SINDROME TRAPS	RC0243	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio San Francesco Nostra Signora della Mercede	Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	RN1680	ASL Cagliari	Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA	RN0480	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO	RN1690	ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao	Centro Microcitemie e Anemie Rare Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROME WAGR	RN1730	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Binaghi	Chirurgia Pediatrica Genetica medica
SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Gallura ASL Ogliastra	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao Poliambulatorio interdistrettuale - Tempio Nostra Signora della Mercede	Medicina Interna Reumatologia Reumatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Reumatologia Medicina Interna
SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Clinica Ortopedica Genetica clinica Neonatalogia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI	RNG030	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Microcitemico A.Cao	Oculistica Neonatalogia Neurochirurgia Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA	RNG151	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	S. Giovanni di Dio Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao San Francesco	Dermatologia Dermatologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Dermatologia
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Genetica clinica Neonatalogia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatría
SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	RCG082	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	S. Michele Microcitemico A.Cao	Pediatría Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	RCG162	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	RCG031	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Endocrinologia Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI	RNG090	AOU Sassari ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Genetica clinica Neonatalogia Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Pediatría
SINDROMI DI WAARDENBURG	RNG095	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Otorinolaringoiatria Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	RHG011	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao San Francesco	Endocrinologia Genetica clinica Reumatologia Medicina generale Neurologia e Stroke Unit Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali Neurologia e Epilettologia pediatrica Anestesia e Rianimazione
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE	RNG091	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Oculistica Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Genetica clinica Cardiologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO	RNG093	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG121	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Otorinolaringoiatria Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Chirurgia Maxillo Facciale
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE	RNG092	AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Endocrinologia e malattie del metabolismo Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE	RNG271	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao	Clinica Ortopedica Genetica clinica Neurochirurgia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	RNG141	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao SS. Trinità	Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite Cardiologia Clinica e Interventistica Cardiologia - UTIC Cardiologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Cardiologia
SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	RFG101	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Gallura ASL Nuoro ASL Sassari	Duilio Casula Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao Giovanni Paolo II San Francesco A. Segni	Neurologia Clinica neurologica Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Neurologia e Stroke Unit Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia Neurologia e Stroke Unit Neurologia
SINDROMI MIELODISPLASTICHE	RDG050	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Oristano	Cliniche San Pietro A. Businco S. Michele San Francesco Nostra Signora della Mercedes San Martino	Ematologia Ematologia e CTMO Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Ematologia Centro Trasfusionale Oncologia - Ematologia
SINDROMI PROGEROIDI	RNG094	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Ogliastra	Cliniche San Pietro S. Michele Binaghi Microcitemico A.Cao Nostra Signora della Mercedes	Genetica clinica Medicina generale Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali Medicina Interna
SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	RF0410	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Gallura	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Giovanni Paolo II	Patologia Neonatale Neonatalogia Neurochirurgia Neuropsichiatria infantile Neurochirurgia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Neurologia
SJOGREN-LARSSON, SINDROME DI	RN1700	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
SOTOS, SINDROME DI	RC0310	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
TAY, SINDROME DI	RN1710	ARNAS Brotzu ASL Cagliari	A. Businco Binaghi Microcitemico A.Cao	Dermatologia Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra ASL Oristano ASL SulcisIglesiente	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata A. Businco S. Michele Microcitemico A.Cao SS. Trinità San Francesco Nostra Signora della Mercedes San Martino Sirai	Otorinolaringoiatria Clinica medica Malattie della Coagulazione Dermatologia Neurologia e Stroke Unit Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Medicina Interna Gastroenterologia Otorinolaringoiatria Medicina Interna Servizio di immunoematologia e medicina trasfusionale Medicina trasfusionale
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	RDG040	AOU Cagliari AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Duilio Casula Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Microcitemico A.Cao	Emostasi e trombosi Ematologia Malattie della Coagulazione Oncoematologia pediatrica e patologia della coagulazione Clinica Pediatrica e Malattie Rare
TUBULOPATIE PRIMITIVE	RJG010	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari	Cliniche San Pietro SS. Annunziata S. Michele Binaghi	Genetica clinica Nefrologia Dialisi e Trapianti Nefrologia Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica



Patologia	Cod Esenzione	Azienda	Presidio	Unità Operative
			Microcitemico A.Cao SS. Trinità Giovanni Paolo II San Francesco Nostra Signora della Mercede	Clinica Pediatrica e Malattie Rare Nefrologia Pediatria Nefrologia Nefrologia
VACTERL ASSOCIAZIONE DI	RN1250	ASL Gallura ASL Nuoro ASL Ogliastra AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Genetica clinica Chirurgia Pediatrica Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari	Binaghi Microcitemico A.Cao Duilio Casula Cliniche San Pietro	Oculistica Genetica clinica Oculistica Genetica medica
WALKER-WARBURG, SINDROME DI	RN1740	ASL Cagliari AOU Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Binaghi Duilio Casula Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Oculistica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare
WEAVER, SINDROME DI	RN0490	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	RN1750	AOU Cagliari ASL Cagliari	Duilio Casula Microcitemico A.Cao	Oculistica Endocrinologia pediatrica e Screening Neonatali
WHIPPLE, MALATTIA DI	RA0020	AOU Sassari ARNAS Brotzu ASL Cagliari ASL Nuoro ASL Ogliastra	SS. Annunziata S. Michele SS. Trinità San Francesco Nostra Signora della Mercede	Gastroenterologia ed Epatologia Gastroenterologia Gastroenterologia ed endoscopia digestiva Medicina Interna Gastroenterologia Medicina Interna
WILMS TUMORE DI	RB0010	AOU Sassari ARNAS Brotzu	Cliniche San Pietro S. Michele	Pediatria Chirurgia Pediatrica Oncematologia pediatrica e patologia della coagulazione Pediatria Malattie Complesse e Nefrourologia Pediatrica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
WINCHESTER, SINDROME DI	RN1280	ASL Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Microcitemico A.Cao Cliniche San Pietro Binaghi Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare
WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI	RN0700	AOU Sassari ASL Cagliari	Cliniche San Pietro Microcitemico A.Cao	Genetica clinica Neuropsichiatria infantile Clinica Pediatrica e Malattie Rare Neurologia ed Epilettologia Pediatrica
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520	AOU Sassari	Cliniche San Pietro	Genetica clinica Pediatria Genetica medica
ZELLWEGER, SINDROME DI	RN1760	ASL Cagliari AOU Sassari ASL Cagliari	Binaghi Cliniche San Pietro Binaghi	Genetica clinica Centro Sclerosi Multipla Genetica medica Clinica Pediatrica e Malattie Rare Medicina Interna Gastroenterologia
		ASL Nuoro	Microcitemico A.Cao San Francesco	