

**CENTRI DI RIFERIMENTO AZIENDALI DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE**

MALATTIA RARA/GRUPPO	CODICE MALATTIA	CENTRO DI RIFERIMENTO	RESPONSABILE /REFERENTE	CONTATTI
MALATTIA DI HANSEN	RA0010	DERMATOLOGIA GENERALE ED ONCOLOGICA P.O. L'AQUILA	Prof.ssa Maria Concetta Fagnoli	Tel. 0862.368519 (dalle ore 12.00 - 14.00 dal lunedì al venerdì) e.mail: dermatologiadu@asl1abruzzo.it e.mail: mariaconceta.fagnoli@univaq.it
SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	RAB0070			
NEUROFIBROMATOSI	RBG010			
MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	RB0071			
PEMFIGO	RL0030			
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040			
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060			
SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA	RL0080			
PIODERMA GANGRENOSO CRONICO	RL0090			
ITTIOSI CONGENITE	RNG070			
SINDROME KID	RN1500			
MALATTIA DI DARIER	RN0550			
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650			
SINDROME ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020	PEDIATRIA P.O. L'AQUILA	Dott.ssa Gabriella Bottone	Tel. 0862.368607
IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	RC022	ANDROLOGIA MEDICA P.O. L'AQUILA	Prof. Marco Giorgio Barone Prof. Arcangelo Barbonetti	Tel. 0862.368338
IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	RCG061			
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	RCG070	MEDICINA INTERNA E NEFROLOGIA D.U. P.O. L'AQUILA	Prof. Claudio Ferri	Tel. 0862.368315 e.mail: claudio.ferri@univaq.it
MALATTIA DI GAUCHER	RCG080		Prof. Claudio Ferri	
DIFETTO DI ACCUMULO DEI LIPIDI	RCG080		Prof. Claudio Ferri	
MALATTIA DI FABRY	RCG080		Prof. Claudio Ferri	
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE	RC0241		Dott. Francesco Carubbi	Tel. 0862.367315 e.mail: fcarubbi@asl1abruzzo.it
SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	RC0220		Dott. Francesco Carubbi	
CRIGLOBULINEMIA MISTA	RC0110		Dott. Francesco Carubbi	
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020		Dott. Francesco Carubbi	
POLIARTRITE NODOSA	RG0030		Dott. Francesco Carubbi	
POLIMIOSITE	RM0020		Dott. Francesco Carubbi	
FASCITE EOSINOFILA	RM0040		Dott. Francesco Carubbi	
SINDROME SAPHO	RM0121		Dott. Francesco Carubbi	

FIBROSI IDIOPATICA POLMONARE	RHG010	PNEUMOLOGIA P.O. L'AQUILA	Dott. Gian Luca Primomo Dott.ssa Alessia Mari Dott. Stefano Feliciangeli	Tel. 0862.368736
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030	UROLOGIA P.O. L'AQUILA	Dott. Gianfranco Romano	Tel. 3398853999 e-mail: bademante@tiscali.it
SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	RCG161	REUMATOLOGIA P.O. L'AQUILA	Prof.ssa Paola Cipriani (Responsabile) Dott.ssa Victoriya Pavlych (Referente)	Tel. 0862.368631 Tel. 0862.368118 Tel. 0862.2368419
SINDROME TRAPS	RC0243			
SINDROME DI COGAN	RF0270			
MALATTIA DI BEHCET	RC0210			
GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	RG0070			
GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	RG0050			
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080			
MALATTIA DI TAKAYASU	RG0090			
SARCOIDOSI	RH0041			
SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	RM0021			
CONNETTIVITE MISTA	RM0030			
SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	RM0120			
GLOMERULOPATIE PRIMITIVE	RJG020			
SINDROME DI ALPORT	RN1360			
PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	RDG031	EMATOLOGIA P.O. L'AQUILA	Dott.ssa Maria Paola Nanni Costa (Responsabile) Dott.ssa Paola Casciani Dott.ssa Marianna Colagrande Dott.ssa	Tel. 0862.368354 Tel. 0862.368868 Tel. 0862.368756
SINDROMI MIELODISPLASTICHE	RDG050			
NARCOLESSIA	RF0150	NEUROFISIOPATOLOGIA P.O. L'AQUILA	Dott. Nicola Cimini	Tel. 0862.368777
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030			
ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	RNG011			

SCLEROSI LATERALE AMIOTRPFICA	RF0100	NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. L'AQUILA	Dott.ssa Tommasina Russo	Tel. 0862.368657 (dalle ore 8.00 - alle ore 14.00)
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110		Dott.ssa Tommasina Russo	
SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA	RF0410		Dott. Rocco Totaro	
NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	RF0181		Dott. Rocco Totaro	
SINDROME DI GUILLAIN-BARRE'	RF0183		Dott.ssa Luana Evangelista	
DERMATOMIOSITE	RM0010		Dott. Rocco Totaro	
DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	RCG073	NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	Dott.ssa Federica De Santis	Tel. 0863.499269 (dalle ore 8.00-alle ore 14.00)
COREA DI HUNTINGTON	RF0080		Dott. Berardino Orlandi	
ATROFIA MULTISISTEMICA	RF0081		Dott.ssa Catia Di Pasquale	
SINDROME DI LENNOX-GASTAUT	RF0130		Dott.ssa Cindy Tiseo	
CADASIL	RF0310		Dott. Enrico Colangeli	
EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	RF0350		Dott. Raffaello Ornello	
MALATTIA DI FAHR	RF0370		Dott.ssa Catia Di Pasquale	
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170		Dott.ssa Catia Di Pasquale	
POLINEUROPATIA CRONICA				
INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180		Dott.ssa Silvia Ricci	
SINDROME MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	RF0101		Dott.ssa Silvia Ricci	
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750		Dott.ssa Cindy Tiseo	
AMILOIDOSI DA TRANSTIRETINA	RCG130		CARDIOLOGIA P.O. AVEZZANO	
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190	ALLERGOLOGIA P.O. AVEZZANO	Dott. Francesco Murzilli Dott. Cucinelli Francesco Dott.ssa Giuseppina Pisani	e.mail: fmurzilli@gmail.com fcucinelli@asl1abruzzo.it gpisani@asl1abruzzo.it <b>Tel. 0863.499738</b>
MASTOCITOSI SISTEMICA	RD0081			