

DELIBERAZIONE 9 febbraio 2009, n. 90

**Malattie rare. Disposizioni per l'ampliamento dei livelli di assistenza e l'aggiornamento della rete dei presidi.**

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il PSR 2008- 2010, approvato con delibera del Consiglio regionale n. 53 del 16 luglio 2008, che conferma tra le azioni prioritarie del Servizio Sanitario Regionale l'assistenza ai soggetti affetti da malattie rare mediante un modello assistenziale dedicato che vede come punti di forza la tracciabilità dei percorsi diagnostico-terapeutici, la rete dei presidi individuati, lo sviluppo della ricerca ed il registro delle malattie rare;

Visto in particolare il paragrafo 5.6.1.10 del PSR, che ritiene strategico implementare la rete dei presidi di riferimento per le patologie rare al fine di garantire appropriati percorsi diagnostico-terapeutici;

Visto il DM 279/2001 recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124;

Viste le proprie delibere G.R n. 570/2004 e n. 1017/2004, con le quali la Regione Toscana ha assunto il proprio impegno nel settore delle malattie rare in ottemperanza al DM sopra citato ed ha provveduto ad istituire la rete regionale individuando i presidi di riferimento per le malattie rare e le strutture di coordinamento;

Considerato che la Regione Toscana, nella definizione della rete regionale delle malattie rare, ha valorizzato la collaborazione attiva con le associazioni dei pazienti, le quali hanno fornito un contributo importante alla definizione della rete, caratterizzandola nel panorama nazionale;

Considerato che le stesse associazioni ed i professionisti operanti nei presidi della rete regionale hanno da tempo sollecitato un aggiornamento dell'elenco delle malattie rare di cui alla DGR 1017/2004 e già previste nel DM 279/2001;

Considerato che lo stesso DM prevede all'art. 8 un aggiornamento "con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici";

Considerato che nel tavolo tecnico interregionale, istituito presso la Commissione Salute, è stato costituito

nel 2004 un gruppo di esperti che, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità e con il Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, ha prodotto un elenco di patologie finalizzato all'aggiornamento di quello inserito nel DM 279/2001;

Considerato che il medesimo elenco, condiviso da tutte le Regioni e le Province autonome, è stato recepito nella proposta di DPCM recante "Nuova definizione dei livelli essenziali di assistenza" così come risulta dall'atto della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano n. 90/CSR del 20 marzo 2008;

Considerato, altresì, che la proposta di DPCM non è stata ancora approvata e che il ritardo sta creando un forte disagio ai soggetti affetti dalle patologie incluse nell'elenco sopra citato;

Ritenuto, nelle more dell'approvazione del DPCM, di ampliare il livello regionale di assistenza integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla delibera G.R. 1017/2004, già previste nel DM 279/2001, sulla base dell'elenco prodotto dal tavolo tecnico sopra citato e riportato nell'allegato A, parte integrante del presente atto;

Ritenuto pertanto di garantire ai residenti toscani l'accesso, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, alle prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per l'accertamento, il trattamento ed il monitoraggio delle malattie di cui all'allegato A, nonché per le eventuali indagini genetiche sui familiari dell'assistito;

Ritenuto di dover conseguentemente individuare per ognuna delle patologie di cui all'allegato A la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

Ritenuto di dover inoltre aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla delibera GR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;

Ritenuto, pertanto di prevedere con riferimento alla rete dei presidi regionali:

- che la rete sia aggiornata con una frequenza almeno annuale e che all'aggiornamento effettuato venga data immediata diffusione;

- che sia individuata con successivi atti delle competenti strutture della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà, sentito il gruppo di coordinamento regionale per le malattie rare, comprensivo del Forum delle associazioni delle malattie rare e del Consiglio Sanitario Regionale, una procedura per il periodico

aggiornamento e divulgazione della rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, al fine di assicurare un'appropriatezza presa in carico dei soggetti affetti dalle patologie rare di cui sia al DM 279/2001 sia all'allegato A del presente atto;

Rilevata la necessità, in attesa della definizione della rete dei presidi, di individuare come presidi di riferimento, per le procedure necessarie al rilascio dell'esenzione per le patologie di cui all'allegato A, le strutture di coordinamento definite ai sensi della delibera G.R. n. 1017/2004 e successivi aggiornamenti;

Ritenuto che i maggiori oneri, derivanti dalla mancata partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie relative alle malattie rare di cui all'allegato A da parte dei residenti toscani che ne sono affetti, saranno riassorbiti dai bilanci delle aziende sanitarie, senza comportare alcun onere aggiuntivo per il bilancio regionale;

A voti unanimi

#### DELIBERA

1. di ampliare il livello regionale di assistenza, nelle more dell'approvazione del DPCM di cui in narrativa, integrando l'elenco delle malattie rare di cui alla delibera G.R. 1017/2004, già previste nel DM 279/2001, sulla base dell'elenco riportato nell'allegato A, parte integrante del presente atto;

2. di garantire ai residenti toscani l'accesso, in regime di esenzione dalla partecipazione al costo, alle prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per l'accertamento, il trattamento ed il monitoraggio delle malattie di cui all'allegato A, nonché per le eventuali indagini genetiche sui familiari dell'assistito;

3. di individuare per ognuna delle patologie di cui all'allegato A la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, in modo da garantire un'adeguata strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici;

4. di aggiornare la rete dei presidi e delle strutture di coordinamento per le malattie rare prevista dalla deli-

bera GR n. 1017/2004 per le patologie di cui al DM 279/2001;

5. di individuare con successivi atti delle competenti strutture della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà, sentito il gruppo di coordinamento regionale per le malattie rare, comprensivo del Forum delle associazioni delle malattie rare e del Consiglio Sanitario Regionale, una procedura per il periodico aggiornamento - almeno annuale - e divulgazione della rete dei presidi e delle strutture di coordinamento, al fine di assicurare un'appropriatezza presa in carico dei soggetti affetti dalle patologie rare di cui sia al DM 279/2001, sia all'allegato A del presente atto;

6. di individuare come presidi di riferimento, per le procedure necessarie al rilascio dell'esenzione per le patologie di cui all'allegato A, in attesa della definizione della rete dei presidi, le strutture di coordinamento definite ai sensi della delibera G.R. n. 1017/2004 e successivi aggiornamenti;

7. di stabilire che i maggiori oneri, derivanti dalla mancata partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie relative alle malattie rare di cui all'allegato A da parte dei residenti toscani che ne sono affetti, saranno riassorbiti dai bilanci delle aziende sanitarie, senza comportare alcun onere aggiuntivo per il bilancio regionale;

8. di dare mandato ai settori competenti della Direzione Generale Diritto alla Salute e Politiche di Solidarietà di dare attuazione alla presente deliberazione.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul B.U.R.T. ai sensi dell'articolo 5 comma 1 lettera f) della L.R. 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'articolo 18 comma 2 della medesima L.R. 23/2007.

*Segreteria della Giunta*  
*Il Direttore Generale*  
Valerio Pelini

SEGUE ALLEGATO

## ALLEGATO A

<b>TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RB0070	NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI		SINDROME DI GORLIN-GOLTZ
RBG020	COMPLESSO CARNEY	<i>DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE</i> <i>MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD)</i>	

<b>MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod ICD-9-CM da 240 a 279) - RC</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RC0061	PROGERIA		HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
RC0151	MENKES, SINDROME DI		MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI MALATTIA DEL TRASPORTO DI RAME
RC0171	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	<i>ISTIOCITOSI X</i>	
RCG180	MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE NON ALTRIMENTI CODIFICATE	<i>DANON, SINDROME DI</i>	
RCG190	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE	<i>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</i>	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (forma primitiva)		
RC0230	CALCINOSI TUMORALE		
RC0240	SINDROMI DA ALTERAZIONE DEL GENE CIASI		
RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE		
RC0242	SINDROME TRAPS		
RC0243	SINDROME DA IPER IgD		
RC0244	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RC0260	LARON, SINDROME DI		RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0300	KENNY-KAFFEY, SINDROME DI		
RC0310	SOTOS, SINDROME DI		GIGANTISMO CEREBRALE

<b>MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod ICD-9-CM da 280 a 289) - RD</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	<i>ANEMIA REFRATTARIA</i>	
RD0070	ANEMIA APLASTICA ACQUISITA (Escluso: Forme midollari aplastiche transitorie)		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RD0090	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE		

<b>MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod ICD-9-CM da 320 a 389) - RF</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA/MICROCORNEA (COMPLEX)	<i>SINDROME DI LENZ</i>	
RFG160	DISTONIE PRIMARIE		
RF0310	CADASIL (Cerebral Arteriopathy Autosomal Dominant with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)		
RF0320	COROIDE MULTIFOCAL		
RF0330	COROIDE SERPIGINOSA		
RF0340	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE		SEITELBERGER, MALATTIA DI
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	INCLUSI NEURONALI INTRANUCLEARI, MALATTIA DA		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA		BROWN-VIALETTO-VAN LEARE, SINDROME DI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (FORMA CONGENITA)		

<b>MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod ICD-9-CM da 390 a 459) - RG</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RGG020	LINFEDEMA PRIMARIO CRONICO	<i>LINFEDEMA IDIOPATICO</i>  <i>LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I (NONNE-MILROY)</i> <i>LINFEDEMA RECESSIVO</i>  <i>LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II (MEIGE)</i>	
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	<i>IPERTENSIONE POLMONARE FAMILIARE</i>	

<b>MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO (cod ICD-9-CM da 460 a 519) - RH</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RH0010	ONDINE, SINDROME DI		MALEDIZIONE DELLA ONDINA;  SINDROME DA IPOVENTILAZIONE ALVEOLARE CENTRALE CONGENITA; IPOVENTILAZIONE PRIMARIA ALVEOLARE
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE (limitatamente all'ALVEOLITE FIBROSANTE)		S. HAMMAN-RICH

<b>MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod ICD-9-CM da 520 a 579) - RI</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE	<i>MALATTIA DI BYLER;</i>  <i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II</i> <i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III</i>	

<b>MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO (cod ICD-9-CM da 580 a 629) - RJ</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO		
RJ0050	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI		SINDROME RENALE-RETINICA  NEFRONFTISI GIOVANILE CON AMAUOSI DI LEBER DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	<i>DENT, SINDROME DI</i>	

<b>MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod ICD-9-CM da 680 a 709) - RL</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RL0080	POICHILODERMA CONGENITO		RHOTMUND-THOMSON, SINDROME DI
RL0070	MICHELIN TIRE BABY, SINDROME		

<b>MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod ICD-9-CM da 710 a 739) - RM</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA, MALATTIA DELL'UOMO DI PIETRA
RM0100	MELOREOSTOSI		
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA		

<b>MALFORMAZIONI CONGENITE (cod ICD-9-CM da 740 a 759) - RN</b>			
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)</b>	<b>SINONIMI</b>
RN0021	ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0241	DISGENESIA GONADICA XX		
RN0321	PRUNE BELLY, SINDROME DI		
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN0701	PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI		
RN0821	EMIIPERTROFIA CONGENITA		
RN1021	FG, SINDROME		KELLER, SINDROME DI
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (Escluso: S. KARTAGENER cod. TN0950)		
RNG120	ATRESIA ILEALE		
RNG121	ATRESIA COLICA		
RNG122	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA		
RNG123	CLOACA PERSISTENTE		
RNG124	DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RNG140	SINDROMI OROFACIODIGITALI	<i>MOHR, MALATTIA DI</i>  <i>ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I (PAPILLON-LEAGUE-PSAUME, SINDROME DI)</i>	
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA PURA O SINDROMICA	<i>ANDERMANN, SINDROME DI</i>  <i>DANDY-WALKER, SINDROME DI</i>	
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE non codificate altrove	<i>COWDEN. MALATTIA DI</i>  <i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI (BANNAYAN-ZONAN, S. DI)</i> <i>VON MEYENBURG COMPLEX</i>	
RN1770	CAYLER, SINDROME CARDIO.FACCIALE DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN1790	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME		
RN1800	NASU-HAKOLA, SINDROME DI		DEMENTIA PRESENILE CON CISTI OSSEE  OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA E LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RN1810	ESTROFIA VESCICALE (NON RISOLVIBILE CHIRURGICAMENTE)		
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI		
RN1830	MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE, SINDROME		SINDROME DI NEUHAUSER
RN1840	LARSEN, SINDROME DI		
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI;		SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE; DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA; ATASSIA CEREBELLARE; DISPLASIA SCHELETRICA
RN1880	NANISMO PRIMORDIALE MICROCEFALICO OSTEODISPLASTICO (MOPD)		

ULTERIORI SPECIFICHE ED ESEMPI IN AGGIUNTA A QUANTO DISPOSTO DAL DM. 279/2001			
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	<i>METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUZZASI</i>	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	<i>GALATTOSIALIDOSI</i>  <i>METILMALONICOACIDURIA</i>  <i>PIRUVATO DECARBOSSILASI, DEFICIT DI</i>	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	<i>MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI</i>	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	<i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI (Inclusi: Deficit di Citocromo C-ossidasi; Deficit della Beta-ossidazione, escluso S. Zellweger vd. RN1760)</i>	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	<i>NIJMEGEN, SINDROME DI</i>	
RFG010	LEUCODISTROFIE	<i>AICARDI-GOUTIERES S. DI</i>  <i>AUSTIN, SINDROME DI</i>	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	<i>HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME DI</i>	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTOMATICA</i>	
RI0010	ACALASIA	<i>ACALASIA PURA</i> <i>ACALASIA ASSOCIATA ASINDROMI</i> <i>S. ALLGROVE</i>	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	<i>MARDEN-WALKER, SINDROME DI</i>	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	<i>LUIJAN-FRYNS, SINDROME DI</i>	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	<i>DESBUQUOIS, SINDROME DI</i>	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE PURE O IN FORMA SINDROMICA	<i>IN DOOR SINDROME (Congenital Deafness, onycho-ostedystrophy and Mental Retardation)</i>	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	<i>KBG, SINDROME</i>	