

## Tabella di correlazione versione aggiornata a Settembre 2020

### PRESIDI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO, IN REGIONE LIGURIA

*(Secondo il DPCM 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo in Gazzetta Ufficiale Allegato 7 - Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo)*

<b>INDICE PER GRUPPI DI PATOLOGIA</b>	
<b>1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>	
<b>2. TUMORI</b>	
<b>3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE</b>	
<b>4. MALATTIE DEL METABOLISMO</b>	
<b>5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO</b>	
<b>6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI</b>	
<b>7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO</b>	
<b>8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO</b>	
<b>9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>	
<b>10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO</b>	
<b>11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE</b>	
<b>12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO – URINARIO</b>	
<b>13. MALATTIE DELLA cute e DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>	
<b>14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO</b>	
<b>15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE</b>	
<b>16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE</b>	

## 1. MALATTIE INFETTIVE PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
RA0030	LYME, MALATTIA DI		

### PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

IRCCS Istituto Giannina Gaslini (IGG) Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino (HSM) (Genova) ☎ 010 555.1	ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	ASL3 - Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 84911	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - "Ospedale S. Andrea" - La Spezia ☎ 01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Dermatologia e Centro Angiomi</li> <li>▪ Malattie Infettive</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Dermatologica</li> <li>▪ Clinica di Malattie Infettive e Tropicali</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

## 2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		

<b>RB0060</b>	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	
<b>RB0070</b>	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	
<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>	
<b>RBG020</b>	<b>COMPLESSO CARNEY</b>	
<b>RBG021</b>	<b>CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON</b>	LYNCH, SINDROME DI
<b>RB0071</b>	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	

*LINFOANGIOLEIOMATOSI  
POLMONARE  
GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI*

### **PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - "Ospedale S. Andrea" - La Spezia ☎01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Centro di Neuro oncologia</li> <li>▪ Dermatologia e Centro Angiomi</li> <li>▪ Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Nefrologia e Trapianto Rene</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> <li>▪ Neuropsichiatria Infantile</li> <li>▪ Oculistica</li> <li>▪ Oncologia</li> <li>▪ Ortopedia</li> <li>▪ Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Ambulatorio Medico Genetica dei Tumori Rari</li> <li>▪ Centro Tumori Ereditari</li> <li>▪ Clinica Dermatologica</li> <li>▪ Clinica Gastroenterologica</li> <li>▪ Clinica Malattie Respiratorie e Allergologia</li> <li>▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica</li> <li>▪ Clinica Oculistica</li> <li>▪ Oncologia Medica 2</li> <li>▪ Pneumologia ad Indirizzo Interventistico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

### 3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		<i>IPOGONADISMO CON ANOSMIA</i>
RCG010	<b>IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI</b>	CONN, SINDROME DI  IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	<b>SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE</b>		<i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCG030	<b>POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI</b>	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCG031	<b>SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA</b>	LARON, SINDROME DI	<i>RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA</i>
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		<i>DONOHUE, SINDROME DI</i>
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		<i>RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI</i>
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RCG162	<b>SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE</b>	SINDROME MEN, TIPO 1  SINDROME MEN, TIPO 2A -  SINDROME MEN, TIPO 2B	



		ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI
<b>RCG050</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE</b>	CITRULLINEMIA DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) ARGININSUCCINICO ACIDURIA DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA
<b>RCG060</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO</b>	GLICOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO
<b>RCG061</b>	<b>IPERINSULINISMI CONGENITI</b>	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI
<b>RCG070</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> ( <i>Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III</i> )	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA  TANGIER, MALATTIA DI  DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI

*BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI  
DEFICIT FAMILIARE DI  
ALFALIPOPROTEINA*

		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	
<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200) CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)		
<b>RCG072</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI</b>	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	<i>DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI</i>
<b>RCG073</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI</b>	SINDROME PHARC	
<b>RC0080</b>	LIPODISTROFIA TOTALE		
<b>RC0090</b>	DERCUM, MALATTIA DI		<i>ADIPOSI DOLOROSA</i>
<b>RCG084</b>	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)  REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
<b>RCG085</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI</b>	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
<b>RCG110</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME</b>	PORFIRIE	
<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI  XANTINURIA	
<b>RC0160</b>	IPOFOSFATASIA		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
<b>RC0230</b>	CALCINOSI TUMORALE		

## DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

RCG074	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI</b>	
	<i>(ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)</i>	DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD)
		DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD)
		DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA
		DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD)
		DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI
RCG075	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI</b>	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI
RCG076	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI</b>	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI
RCG077	<b>DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE</b>	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI
RCG078	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	
	SINDROME MELAS (codice RN0710)	
	SINDROME MERRF (codice RN0720)	
	ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)	
	PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)	
	ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)	
	KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)	

*MIOPATIA MITOCONDRIALE -  
ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -  
ICTUS  
EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE  
ROSSE IRREGOLARI*

RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)	
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I

#### MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
RCG090	MUCOLIPIDOSI	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI	<i>MALATTIA DI SALLA  DEFICIT DI ALFA-N- ACETILGALATTOSAMINIDASI</i>
RF030	GANGLIOSIDOSI		

RFG020	<b>CEROIDOLIPOFUSCINOSI</b>	BATTEN, MALATTIA DI KUFS, MALATTIA DI
RCG180	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI

*DEFICIENZA DI CERAMIDASI*

#### DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI

RCG092	<b>DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA</b>	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI
RCG093	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO</b>	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C
RCG094	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I
RCG095	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI</b> <i>ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)</i>	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI

#### DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

RCG100	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA
--------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------

*EMOCROMATOSI FAMILIARE*

ATransferrinemia congenita (codice RC0130)

**RCG101** **DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

Deficienza congenita di zinco (codice RC0070)

*ACRODERMATITE ENTEROPATICA*

**RCG102** **DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

MENKES, SINDROME DI

*MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI  
DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE;  
DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE;  
DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE*

WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)

**RCG103** **ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI**

IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA

IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA

#### **DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE**

**RCG190** **DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)**

**RCG130** **AMILOIDOSI SISTEMICHE**

**RC0180** **CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI**

## PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1		IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1		E. O. Ospedali Galliera (Genova) ☎ 010 5632.1	
▪ Centro Malattie Rare IGG	▪ Ambulatorio Neurogenetica	▪ Ambulatorio Genetica Medica	▪ Allergologia	▪ Area delle Cure Geriatriche, Ortogeriatría e Riabilitazione	▪ Centro Osteopatie Metaboliche
▪ Ambulatorio Genetica Medica	▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia	▪ Clinica Diabetologica	▪ Clinica delle Malattie dell'Apparato Cardiovascolare	▪ Microcitemia, Anemie Congenite e Dismetabolismo del Ferro	
▪ Centro Nutrizionale	▪ Ematologia	▪ Clinica di Medicina Interna 2	▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto		
▪ Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva	▪ Hospice	▪ Clinica Neurologica	▪ Clinica Neurologica		
▪ Nefrologia e Trapianto Rene	▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari	▪ Clinica Oculistica	▪ Clinica Reumatologica		
▪ Neuropsichiatria Infantile		▪ Dietetica e Nutrizione Clinica			
ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41		ASL 2 - Ospedale Santa Corona Pietra Ligure (SV) ☎ 019 62301		ASL3 Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 84911	
▪ Neurologia P.O. Levante	▪ Neurologia P.O. Ponente			▪ Reumatologia	▪ Genetica Medica
ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - "Ospedale S. Andrea" - La Spezia ☎ 0187 5331					

## 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIOEUROTICO EREDITARIO
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	

DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090)

NIJMEGEN, SINDROME DI

**RCG161** **SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**  
 FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)  
 SINDROME TRAPS (codice RC0243)  
 FEBBRE PERIODICA EREDITARIA  
 SINDROME CINCA  
 SINDROME DA IPER IgD

**RC0220** SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)

**RC0290** SCHNITZLER, SINDROME DI

ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

**PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	ASL 1 - Ospedale di Imperia Imperia ☎0183 536.1	ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎019 840 41
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia</li> <li>▪ Clinica Pediatrica e-Reumatologia</li> <li>▪ Ematologia</li> <li>▪ Clinica Pediatrica e-Reumatologia</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> <li>▪ Neuropsichiatria Infantile</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Allergologia</li> <li>▪ Clinica Ematologica</li> <li>▪ Clinica di Malattie dell'Apparato Cardiovascolare</li> <li>▪ Clinica di Medicina Interna 1</li> <li>▪ Clinica Medicina Interna e Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna 1P.O. Levante</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>
ASL 3 - Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎010 849 11	ASL 3 - Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎010 849 11	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea - La Spezia ☎01875331	
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>	

## 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	<b>ANEMIE EREDITARIE</b> ( <i>ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI</i> )	SFEROCITOSI EREDITARIA	
		TALASSEMIE ( <i>ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR</i> )	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
		BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
		FANCONI, ANEMIA DI	PANCITOPENIA DI FANCONI
		ANEMIE SIDEROBLASTICHE	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUPTASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
RDG020	<b>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</b>	EMOFILIA A	
		EMOFILIA B	
		VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
		DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
		DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI <i>(ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)</i>	
RDG030	<b>PIASTRINOPATIE EREDITARIE</b>	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
		DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	<b>PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE</b>		
RDG040	<b>TROMBOCITOPENIE EREDITARIE</b>	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
RDG050	<b>SINDROMI MIELODISPLASTICHE</b>		

<b>RD0050</b>	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	
<b>RD0060</b>	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	
<b>RD0070</b>	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	
<b>RD0080</b>	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	
<b>RDG051</b>	<b>NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE
<b>RD0081</b>	MASTOCITOSI SISTEMICA	

## PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

<b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini</b> <b>Genova</b> <b>☎ 010 5636.1</b>	<b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino</b> <b>Genova</b> <b>☎ 010 555.1</b>	<b>E. O. Ospedali Galliera</b> <b>Genova</b> <b>☎ 010 5632.1</b>	<b>ASL 1 - Ospedale di Imperia</b> <b>Imperia</b> <b>☎ 0183 536.1</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Centro Emostasi e Trombosi</li> <li>▪ Ematologia</li> <li>▪ Hospice</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Ematologica</li> <li>▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Ematologia</li> <li>▪ Medicina d'Urgenza</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna - Centro Trombosi</li> <li>▪ Microcitemia, Anemie Congenite e Dismetabolismo del Ferro</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna</li> </ul>
<b>ASL 2 - Ospedale San Paolo</b> <b>Savona</b> <b>☎ 019 840 41</b>	<b>ASL3 Ospedale Gallino</b> <b>Pontedecimo (GE)</b> <b>☎ 010 849 11</b>	<b>ASL3-Ospedale La Colletta</b> <b>Arenzano (GE)</b> <b>☎ 010 84911</b>	<b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - "Ospedale S. Andrea"</b> <b>La Spezia</b> <b>☎ 01875331</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna 1 P.O. Levante</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> <li>▪ Medicina Interna – Ambulatorio Monitoraggio Terapia Anticoagulante (TAO)</li> </ul>



<b>RF041</b>	<b>NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO</b>	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
<b>RF050</b>	<b>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</b>	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	<i>SEITELBERG, MALATTIA DI</i>
<b>RF0100</b>	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
<b>RF0110</b>	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
<b>RF0111</b>	SCHILDER, MALATTIA DI		
<b>RF0130</b>	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
<b>RF0140</b>	WEST, SINDROME DI		
<b>RF0150</b>	NARCOLESSIA		
<b>RF0310</b>	CADASIL		<i>ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA</i>
<b>RF0350</b>	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
<b>RF0360</b>	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
<b>RF0370</b>	FAHR, MALATTIA DI		
<b>RF0380</b>	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI		
<b>RF0390</b>	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		<i>BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI</i>
<b>RF0410</b>	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA ( <i>LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI</i> )		
<b>RF0411</b>	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		<i>SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI</i>
<b>RF0160</b>	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
<b>RF060</b>	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</i>
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	<i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE</i>

		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	<i>POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE</i>
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	<i>RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI</i>
<b>RF0170</b>		PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
<b>RF0180</b>		POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	
<b>RF0181</b>		NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
<b>RF0182</b>		LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
<b>RN1610</b>		SINDROME POEMS	
<b>RFG070</b>		<b>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</b>	
		MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA	
<b>RFG080</b>	<b>DISTROFIE MUSCOLARI</b>	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
<b>RFG090</b>	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI	
<b>RFG100</b>	<b>PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE</b>		
<b>RFG160</b>	<b>DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)	
<b>RF0183</b>		GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)	

**RFG101** **SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)** **MIASTENIA GRAVIS**  
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

**PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

<p><b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini</b>  <b>Genova</b>  <b>☎ 010 5636.1</b></p>	<p><b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino</b>  <b>Genova</b>  <b>☎ 010 555.1</b></p>	<p><b>E. O. Ospedali Galliera</b>  <b>Genova</b>  <b>☎ 010 5632.1</b></p>	<p><b>ASL 1 - Ospedale di Imperia</b>  <b>Imperia</b>  <b>☎ 0183 536.1</b></p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> <li>▪ Neuropsichiatria Infantile</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica</li> <li>▪ Clinica Neurologica</li> <li>▪ Clinica di Neuroriabilitazione</li> <li>▪ Neurologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia</li> </ul>
<p><b>ASL 2 - Ospedale San Paolo</b>  <b>Savona</b>  <b>☎ 019 840 41</b></p>	<p><b>ASL 2 - Ospedale Santa Corona</b>  <b>Pietra Ligure (SV)</b>  <b>☎ 01962301</b></p>	<p><b>ASL 3 - Ospedale Villa Scassi</b>  <b>Genova</b>  <b>☎ 010 84911</b></p>	<p><b>ASL 4 - Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' - Polo di Lavagna (GE)</b>  <b>☎ 0185 329111</b></p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia P.O. Levante</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia P.O. Ponente</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia</li> </ul>
<p><b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante</b>  <b>Ligure - Ospedale S. Andrea</b>  <b>La Spezia</b>  <b>☎ 01875331</b></p>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> <li>▪ Neurologia</li> </ul>			

## 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RF0200</b>	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		<i>CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI</i>
<b>RF0201</b>	COATS, MALATTIA DI		
<b>RF0210</b>	EALLES, MALATTIA DI		
<b>RF0220</b>	BEHR, SINDROME DI		
<b>RFG110</b>	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUOSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i> <i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i> <i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>  <i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i> <i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
<b>RFG120</b>	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</b>		
<b>RF0230</b>	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS		
<b>RF0240</b>	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
<b>RF0250</b>	EMERALOPIA CONGENITA		
<b>RF0260</b>	OGUCHI, SINDROME DI		
<b>RF0270</b>	COGAN, SINDROME DI		
<b>RFG130</b>	<b>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</b>	DEGENERAZIONE NODULARE  DEGENERAZIONE MARGINALE	<i>DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN</i> <i>TERRIEN, SINDROME DI</i>
<b>RFG140</b>	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</b>	MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	<i>DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE</i> <i>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE</i> <i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I</i>

DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III  
 DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE  
 DISTROFIA CORNEALE MACULARE  
 DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA  
 CORNEA GUTTATA  
 DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA  
 DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS  
 DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA

*DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS  
 DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI  
 CORNEALE  
 DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW  
 TIPO II*

**RF0280** CHERATOCONO  
**RF0290** CONGIUNTIVITE LIGNEA  
**RF0320** COROIDITE MULTIFOCALE  
**RF0330** COROIDITE SERPIGINOSA

**PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

<p><b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini</b>            Genova            ☎ 010 5636.1</p>	<p><b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino</b>            Genova            ☎ 010 555.1</p>	<p><b>ASL 2 - Ospedale San Paolo</b>            Savona            ☎ 019 840 41</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Oculistica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Neurologica</li> <li>▪ Clinica Oculistica</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Oculistica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>
<p><b>ASL 4 - Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio</b>            Ospedale Rapallo            Rapallo (GE)            ☎ 0185 329111</p>	<p><b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure</b>            Ospedale S. Andrea            La Spezia            ☎ 01875331</p>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Oculistica - Centro Uveiti</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>	

## 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RC0110</b>	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
<b>RC0210</b>	BEHÇET, MALATTIA DI		
<b>RG0010</b>	ENDOCARDITE REUMATICA		
<b>RG0020</b>	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		<i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i>
<b>RG0030</b>	POLIARTERITE NODOSA		
<b>RG0050</b>	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		<i>CHURG-STRAUSS, SINDROME DI</i>
<b>RG0060</b>	GOODPASTURE, SINDROME DI		
<b>RG0070</b>	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>
<b>RG0080</b>	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		<i>HORTON, MALATTIA DI</i>
<b>RGG010</b>	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	<i>MOSHCOWITZ, SINDROME DI</i>
<b>RG0090</b>	TAKAYASU, MALATTIA DI		
<b>RG0100</b>	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		<i>RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI</i>
<b>RG0110</b>	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
<b>RD0030</b>	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		<i>VASCULITE DA IgA</i>
<b>RGG020</b>	<b>LINFEDEMI PRIMARI CRONICI</b>	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	<i>LINFEDEMA DI NONNE-MILROY</i>  <i>LINFEDEMA DI MEIGE</i>

**PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

<b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1</b>	<b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1</b>	<b>ASL 1 - Ospedale di Imperia Imperia ☎0183 536.1</b>	<b>ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎019 840 41</b>	<b>ASL 2 - Ospedale Santa Corona Pietra Ligure (SV) ☎01962301</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Pediatrica e Reumatologia</li> <li>▪ Ematologia</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica di Chirurgia Vascolare ed Endovascolare</li> <li>▪ Clinica Ematologica</li> <li>▪ Clinica di Malattie dell'Apparato Cardiovascolare</li> <li>▪ Clinica di Medicina Interna 1</li> <li>▪ Clinica Medicina Interna e Immunologia</li> <li>▪ Clinica e Medicina Traslazionale</li> <li>▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Chirurgia dei Linfatici</li> <li>▪ Ematologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna 1 P.O. Levante</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Recupero e Rieducazione Funzionale</li> </ul>
<b>ASL 3 - Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎010 849 11</b>	<b>ASL 3 - Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎010 849 11</b>	<b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎01875331</b>	<b>ASL 5 - Ospedale San Bartolomeo Sarzana (SP) ☎01875331</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Chirurgia dei Linfatici</li> </ul>	

## 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA SARCOIDOSI		
RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RHG010	<b>MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE</b>	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA  FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI  ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
RHG011	<b>SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA</b>	ONDINE, SINDROME DI  SINDROME ROHHAD	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		

## PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

<b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini (Genova)</b> ☎ 010 5636.1	<b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova</b> ☎ 010 555.1	<b>ASL 1 - Ospedale di Imperia Imperia</b> ☎0183 536.1	<b>ASL 1 - Ospedale di San Remo Sanremo (IM)</b> ☎0184 536.1	<b>ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona</b> ☎019 840 41
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> <li>▪ Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria</li> <li>▪ Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica delle Malattie dell'Apparato Cardiovascolare</li> <li>▪ Clinica Malattie Respiratorie e Allergologia</li> <li>▪ Clinica di Medicina Interna 1</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Pneumologia ad indirizzo interventistico</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cardiologia</li> <li>▪ Medicina Interna</li> <li>▪ Pneumologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pneumologia</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>
<b>ASL 3 - Ospedale Villa Scassi Genova</b> ☎010 84911	<b>ASL 3 - Ospedale Gallino Pontedecimo (GE)</b> ☎010 849 11	<b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia</b> ☎01875331		<b>ASL 5 - Ospedale San Bartolomeo Sarzana (SP)</b> ☎01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pneumologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ambulatorio di Ematologia, Immunologia e Malattie Rare</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pneumologia</li> </ul>

## 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		

<b>RI0050</b>	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
<b>RI0070</b>	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
<b>RI0080</b>	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
<b>RIG010</b>	<b>COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI</b>	BYLER, MALATTIA DI	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
<b>RIG020</b>	<b>DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE</b>	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
			<i>COLORIDORREA CONGENITA</i>
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	

#### **PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - Ospedale S. Andrea La Spezia ☎01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Chirurgia Pediatrica</li> <li>▪ Gastroenterologia Pediatrica e Endoscopia Digestiva</li> <li>▪ Hospice</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Gastroenterologica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

## 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJG010	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI  BARTTER, SINDROME DI  GITELMAN, SIDROME DI	
RJG020	<b>GLOMERULOPATIE PRIMITIVE</b> (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
RN1360	ALPORT, SINDROME DI		

### PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	E. O. Ospedali Galliera Genova ☎ 010 5632.1	ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	ASL3-Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 84911	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Chirurgia Pediatrica</li> <li>▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia</li> <li>▪ Nefrologia e Trapianto Rene</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica di Medicina Interna 1</li> <li>▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Clinica Urologica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Urologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Urologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

### 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		<i>KUNZE-RIEHM, SINDROME DI</i>
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
RNG151	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME  DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		<i>SINDROME EEC</i>
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		<i>GOLTZ, SINDROME DI</i>
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		<i>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</i>
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RNG070	<b>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	ITTIOSI CONGENITA  ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	

ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA  
 ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"  
 ITTIOSI X-LINKED  
 NETHERTON, SINDROME DI  
 IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA  
 (codice RN0600)  
 SINDROME KID (codice RN1500)  
**RN0500** CUTIS LAXA  
**RNG130** **CHERATODERMIE PALMOPLANTARI**  
**EREDITARIE**  
**RN0520** XERODERMA PIGMENTOSO  
**RN0530** CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA  
**RN0540** CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA  
 CONGENITA  
**RN0550** DARIER, MALATTIA DI  
**RN0570** EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA  
**RN0580** ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA  
 PROGRESSIVA  
**RN0590** ERITROCHERATODERMIA VARIABILE  
**RN0620** PACHIDERMOPERIOSTOSI  
**RN0630** PSEUDOXANTOMA ELASTICO  
**RN0640** APLASIA CONGENITA DELLA CUTE  
**RN1470** HAY-WELLS, SINDROME DI  
**RN1560** NEU-LAXOVA, SINDROME DI  
**RN1650** SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO  
**RN1660** SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO  
**RN1700** SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI  
**RN1710** TAY, SINDROME DI

*ERITRODERMA ITTIOSIFORME  
 CONGENITO BOLLOSO*

*ERITRODERMA ITTIOSIFORME  
 CONGENITO NON BOLLOSO  
 SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'*

*TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI*

## PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino (Genova) ☎ 010 555.1	ASL 1 - Ospedale di Imperia ☎ 0183 536.1	ASL 2 - Ospedale San Paolo (Savona) ☎ 019 840 41	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - "Ospedale S. Andrea" (La Spezia) ☎ 01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Pediatrica e Reumatologia</li> <li>▪ Dermatologia e Centro Angiomi</li> <li>▪ Ematologia</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> <li>▪ Neuropsichiatria Infantile</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Dermatologica</li> <li>▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Dermatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Dermatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

### 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA

- RM0090** FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA
- RM0100** MELOREOSTOSI
- RM0110** MIOSITE A CORPI INCLUSI
- RM0111** MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA
- RM0120** SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
- RM0121** SINDROME SAPHO

*MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA*

*SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSII-IPEROSTOSII-OSTEITE*

### **PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO**

<b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova</b> ☎ <b>010 5636.1</b>	<b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova</b> ☎ <b>010 555.1</b>	<b>ASL 1 - Ospedale di Imperia Imperia</b> ☎ <b>0183 536.1</b>	<b>ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona</b> ☎ <b>019 840 41</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Ortopedia</li> <li>▪ Clinica Pediatria e Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica Dermatologica</li> <li>▪ Clinica di Medicina Interna 1</li> <li>▪ Clinica Medicina Interna, Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale</li> <li>▪ Clinica Ortopedica</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Clinica di Neuroriabilitazione</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pneumologia</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>
<b>ASL 3 - Ospedale Gallino Pontedecimo (GE)</b> ☎ <b>010 849 11</b>	<b>ASL 3 - Ospedale La Colletta Arenzano (GE)</b> ☎ <b>010 849 11</b>	<b>ASL 4 - Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' Ospedale di Rapallo Rapallo (GE)</b> ☎ <b>0185 329111</b>	<b>ASL 4 - Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' - Polo di Lavagna Lavagna (GE)</b> ☎ <b>0185 329111</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina interna 2</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Medicina Interna 1</li> </ul>
<b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - Ospedale S. Andrea La Spezia</b> ☎ <b>01875331</b>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>			

## 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>			
<b>RN0010</b>	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
<b>RN0020</b>	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>RN0030</b>	AGENESIA CEREBELLARE		
<b>RN0040</b>	JOUBERT, SINDROME DI		
<b>RN0050</b>	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>RN0060</b>	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
<b>RNG150</b>	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	
		DANDY-WALKER, SINDROME DI	
<b>RN1340</b>	AASE-SMITH, SINDROME DI		
<b>RN1570</b>	NEUROACANTOCITOSI		
<b>RN1630</b>	SINDROME ACROCALLOSA		
<b>RN1740</b>	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
<b>RNG011</b>	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	<i>PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE</i>
<b>RQ0010</b>	GERSTMANN, SINDROME DI		

## SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

<b>RFG150</b>	<b>ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE</b>	LENZ, SINDROME DI  SINDROME ANOFTALMIA PLUS	
<b>RN0070</b>	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI		
<b>RN0090</b>	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI		
<b>RN1050</b>	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI		
<b>RN0100</b>	PETERS, ANOMALIA DI		
<b>RN0110</b>	ANIRIDIA		
<b>RNG101</b>	<b>COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE  COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)  COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO	
<b>RN0130</b>	ANOMALIA "MORNING-GLORY"		
<b>RN0140</b>	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE		
<b>RN1580</b>	NORRIE, MALATTIA DI		
<b>RN1720</b>	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI		
<b>RN0860</b>	DISPLASIA SETTO-OTTICA		<i>DE MORSIER, SINDROME DI</i>
<b>RN1460</b>	FRASER, SINDROME DI		
<b>RN1750</b>	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI		
<b>RNG111</b>	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO</b>	AICARDI, SINDROME DI BARAITSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI	

## ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE

<b>RNG030</b>	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)		APERT, SINDROME DI
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)		GOODMAN, SINDROME DI
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)		SINDROME C
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)		HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)		PIERRE ROBIN, SINDROME DI
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)		TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)		
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)		
	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)		
	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)		
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)		
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)		
			<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
	<b>RN1000</b>	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
<b>RNG040</b>	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)</b>		
		PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	

## MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE

RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	MOHR, MALATTIA DI	
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>

## MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0260	FOCOMELIA		
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL		
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE		
RN0430	POLAND, SINDROME DI		
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE		
RNG020	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	MARDEN-WALKER, SINDROME DI	
	ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)	ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA	<i>BEALS, SINDROME DI</i>
	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)  
 SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)  
**RNG131** **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)** SINDROME RAPADILINO  
 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)  
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)  
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

### MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI

**RNG141** **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)** SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO  
 EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS  
**RN0150** BLUE RUBBER BLEB NEVUS  
**RN0740** IVEMARK, SINDROME DI  
**RN1510** KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI  
**RNG142** **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI** SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)  
 SINDROME CLOVE  
 SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE

*BEAN, SINDROME DI  
 ASPLENIA CON ANOMALIE  
 CARDIOVASCOLARI*

## MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

<b>RN0310</b>	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
<b>RN0320</b>	GASTROSCHISI		
<b>RN0321</b>	SINDROME PRUNE BELLY		
<b>RN0322</b>	ONFALOCELE		
	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE		
<b>RNG132</b>	GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	<i>PENTALOGIA DI CANTRELL</i>

## MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

<b>RN0190</b>	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>RN0200</b>	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
<b>RN0201</b>	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
<b>RN0210</b>	ATRESIA BILIARE		
<b>RN0220</b>	CAROLI, MALATTIA DI		
<b>RN0230</b>	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
<b>RNG251</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	ATRESIA ILEALE	
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA	ATRESIA COLICA	
	TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)		
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
<b>RNG252</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE</b>	MICROGASTRIA	
		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	

## MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

<b>RN0250</b>	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA <b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA</b> (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
<b>RNG261</b>	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040) MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>
<b>RN1810</b>	ESTROFIA VESCICALE <b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
<b>RNG262</b>	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)  DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430) ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	DISGENESIA GONADICA PERRAULT, SINDROME DI  SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI  SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
<b>RNG263</b>	<b>ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b>	FRASIER, SINDROME DI	
<b>RNG264</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	SINDROME SERKAL  EPISPADIA MEGALOURETRA AFALLIA	

## MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

<b>RNG271</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	ACRODISOSTOSI (codice RN0280)		
<b>RN0300</b>	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
<b>RNG050</b>	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE OSTEOCONDROMI MULTIPLI DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAMPOMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
<b>RNG060</b>	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA OSTEOGENESI IMPERFETTA OSTEOPETROSI DISPLASIA FIBROSA ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>  <i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
<b>RN0960</b>	MAFFUCCI, SINDROME DI		
<b>RN1450</b>	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		

**RN0370** DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC),  
SINDROME DI

**RN0410** JARCHO-LEVIN, SINDROME DI

*DISPLASIA SPONDILOCOSTALE*

### ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

**RNG080** **SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA** (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)

**RNG090** **SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)

SINDROME WAGR (codice RN1730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

**RN1330** SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)

*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5  
TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA -  
ANOMALIE GENITO-URINARIE -  
RITARDO MENTALE*

*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;  
PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI  
MARTIN-BELL, SINDROME DI*

<b>RNG091</b>	<p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)</p> <p>EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)</p> <p>STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p>	<p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI</p> <p>LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p>
<b>RNG092</b>	<p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)</p> <p>DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)</p> <p>ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)</p> <p>RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)</p> <p>SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)</p> <p>SHORT SINDROME (codice RN0730)</p>	<p>NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p>
<b>RNG093</b>	<p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)</p> <p>SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)</p> <p>WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)</p> <p>SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)</p>	<p>EMIIPERTROFIA CONGENITA</p>

*GIGANTISMO CEREBRALE*

	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
<b>RNG100</b>	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
<b>RN1350</b>	ALAGILLE, SINDROME DI		
<b>RN1370</b>	ALSTRÖM, SINDROME DI		
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COWDEN, MALATTIA DI	
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
		BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
<b>RN1300</b>	ANGELMAN, SINDROME DI		
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>RN1380</b>	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		<i>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</i>
<b>RN0830</b>	BLOOM, SINDROME DI		
<b>RN0840</b>	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
<b>RN1780</b>	CHAR, SINDROME DI		
<b>RN0350</b>	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
<b>RN0360</b>	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
<b>RN0401</b>	COHEN, SINDROME DI		
<b>RN1410</b>	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
<b>RC0250</b>	COSTELLO, SINDROME DI		
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>RN1150</b>	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
<b>RN1530</b>	SINDROME LEOPARD		
<b>RN1420</b>	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		
<b>RN1440</b>	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		

<b>RN0380</b>	FILIPPI, SINDROME DI	
<b>RN1021</b>	SINDROME FG	<i>KELLER, SINDROME DI</i>
<b>RN1820</b>	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	
<b>RN0900</b>	FRYNS, SINDROME DI	
<b>RN0920</b>	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	
<b>RN0930</b>	HOLT-ORAM, SINDROME DI	
<b>RN1540</b>	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	<i>SINDROME LACRIMO-AURICOLO- DENTO-DIGITALE</i>
<b>RC0270</b>	LOWE, SINDROME DI	<i>SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA</i>
<b>RN1850</b>	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	
<b>RN0970</b>	MARSHALL, SINDROME DI	
<b>RN1020</b>	OPITZ, SINDROME DI	<i>SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I</i>
<b>RN1030</b>	PALLISTER-HALL, SINDROME DI	
<b>RN0420</b>	PALLISTER W, SINDROME DI	<i>SINDROME W DI PALLISTER</i>
<b>RN0650</b>	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	<i>ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA</i>
<b>RN1310</b>	PRADER-WILLI, SINDROME DI	
<b>RN1620</b>	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	
<b>RN1130</b>	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	
<b>RN1140</b>	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	
<b>RN1770</b>	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	
<b>RN0450</b>	SINDROME CEREBRO-COSTO- MANDIBOLARE	
<b>RN1640</b>	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO- SCHELETRICA	<i>SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II</i>
<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE	
RN0940	SINDROME KABUKI	<i>NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI</i>
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	<i>NEÜHAUSER, SINDROME DI</i>
<b>RN1190</b>	SINDROME NAIL-PATELLA	<i>ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA</i>
<b>RN1160</b>	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	
<b>RNG094</b>	<b>SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	<i>HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI</i>

POICHILODERMA CONGENITO

*ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI*

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060) WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

COCKAYNE, SINDROME DI (codice  
RN1400)

**RN1180** SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA

**RN1210** SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

**RN1240** TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

**RNG095** **SINDROMI DI WAARDENBURG**

**RN1260** WILDERVANCK, SINDROME DI

**RN1280** WINCHESTER, SINDROME DI

**RN1290** WOLFRAM, SINDROME DI

## PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

<b>IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova)</b> ☎ 010 5636.1	<b>IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova</b> ☎ 010 555.1	<b>E. O. Ospedali Galliera Genova</b> ☎ 010 5632.1	
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica</li> <li>▪ Cardiochirurgia</li> <li>▪ Cardiologia</li> <li>▪ Centro Chirurgia Ricostruttiva e della Mano</li> <li>▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia</li> <li>▪ Clinica Pediatrica e Reumatologia</li> <li>▪ Chirurgia Pediatrica</li> <li>▪ Dermatologia e Centro Angiomi</li> <li>▪ Gastroenterologia Pediatrica e Endoscopia Digestiva</li> <li>▪ Hospice</li> <li>▪ Nefrologia e Trapianto Rene</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> <li>▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari</li> <li>▪ Neuropsichiatria infantile</li> <li>▪ Oculistica</li> <li>▪ Ortopedia</li> <li>▪ Ostetricia e Ginecologia</li> <li>▪ Pneumologia Pediatrica e Endoscopia Respiratoria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Clinica di Chirurgia Plastica Ricostruttiva</li> <li>▪ Clinica di Chirurgia Vascolare ed Endovascolare</li> <li>▪ Clinica Gastroenterologica</li> <li>▪ Clinica delle Malattie dell'Apparato Cardiovascolare</li> <li>▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica</li> <li>▪ Clinica Neurologica</li> <li>▪ Clinica Oculistica</li> <li>▪ Clinica Ortopedica</li> <li>▪ Clinica Reumatologica</li> <li>▪ Chirurgia dei Linfatici</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Chirurgia Maxillo Facciale e Plastica Ricostruttiva</li> <li>▪ Neurologia</li> <li>▪ Urologia</li> </ul>	
<b>ASL 1 - Ospedale di Imperia Imperia</b> ☎0183 536.1	<b>ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona</b> ☎019 840 41	<b>ASL3-Ospedale La Colletta Arenzano (GE)</b> ☎ 010 84911	<b>ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia</b> ☎01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Neurologia P.O. Levante</li> <li>▪ Pediatria e Neonatologia</li> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reumatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Genetica Medica</li> </ul>

## 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA		
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA		

### PRESIDI LIGURI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	ASL 2 - Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	ASL5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 01875331
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Centro Malattie Rare IGG</li> <li>▪ Ambulatorio Neurogenetica</li> <li>▪ Ambulatorio Genetica Medica</li> <li>▪ Neurochirurgia</li> <li>▪ Neuropsichiatria Infantile</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pediatria e Neonatologia</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Genetica Medica</li> </ul>

*A cura dell'Ufficio Biomedicina e malattie a bassa prevalenza, Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria Tel. 010 548.8532 [www.alisa.liguria.it](http://www.alisa.liguria.it)*