

**A.Li.Sa.**

**AZIENDA LIGURE SANITARIA DELLA REGIONE LIGURIA**

C.F./P.IVA 02421770997

**DELIBERAZIONE N. 462 DEL 16.12.2020**

**OGGETTO:** Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari e orientamento verso i Presidi di diagnosi e cura della Rete Regionale Malattie Rare e aggiornamento dell'Elenco dei Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria e Unità Operative di riferimento, ed. 2020.

**IL COMMISSARIO STRAORDINARIO**

**VISTI:**

- l'art. 5, comma 1, lett. b) e il comma 5 del D.Lgs. n. 124/1998 laddove prevede che il Ministro della Sanità, con distinti regolamenti, individui le condizioni di malattie croniche o invalidanti e le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicata dai medesimi regolamenti;
- il DM 18.5.2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'art.5, comma 1 lett. b) del D.Lgs. 29 aprile 1998, n. 124;
- l'art. 5, comma 1 del D.L. 13.9.2012 n. 158 convertito con L. 8.11.2012 n. 189 laddove prevede l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza ai sensi dell'art. 1 del D.Lgs. 502/92 "... omissis ... con prioritario riferimento alla riformulazione ... omissis ... delle malattie rare di cui al Decreto del Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279 e ai relativi aggiornamenti previsti dal comma 1 dell'art. 8 del medesimo decreto, al fine di assicurare il bisogno di salute, l'equità nell'accesso all'assistenza, la qualità delle cure e la loro appropriatezza riguardo alle specifiche esigenze";
- DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" (pubblicato sulla G.U. Serie Generale n. 65 del 18-03-2017 - Suppl. Ordinario n. 15), in particolare l'allegato 7 "Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo";

**RICHIAMATA**, inoltre, la Deliberazione di Giunta della Regione Liguria: DGR del 11 settembre 2017 n. 720/2017 Approvazione elenco aggiornato dei "Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria";

**RICHIAMATA** la Delibera di A.Li.Sa. - Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria del 19 dicembre 2018 n. 332/2018 "Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari e orientamento verso i Presidi di diagnosi e cura della Rete Regionale Malattie Rare e aggiornamento dell'Elenco dei Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria e Unità Operative di riferimento";

**RICHIAMATA** la Delibera di A.Li.Sa. - Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria del 11 dicembre 2019 n. 375/2019 "Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari e orientamento verso i Presidi di diagnosi e cura della Rete Regionale Malattie Rare e aggiornamento dell'Elenco dei Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria e Unità Operative di riferimento";

RITENUTA la necessità di aggiornare l'elenco dei Presidi di riferimento delle malattie rare, secondo quanto previsto dal DPCM 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo in Gazzetta Ufficiale Allegato 7 - Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo e, conseguentemente, di approvare il nuovo elenco dei "Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria", predisposto in modo condiviso dalla Direzione Sanitaria di A.Li.Sa. con le Direzioni Sanitarie dei Presidi stessi;

DATO ATTO che, per quanto disposto dalla L.R. n. 17 del 29/07/2016 recante "Istituzione dell'Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria (A.Li.Sa.) e indirizzi per il riordino delle disposizioni regionali in materia sanitaria e sociosanitaria", le attività in materia di patologie a bassa prevalenza rientrano nelle finalità di cui all'art. 2 della precitata legge regionale ed in particolare quelle previste al comma 2, lettere c), g) e h) attribuite ad A.Li.Sa. e che pertanto i provvedimenti attuativi delle deliberazioni di indirizzo della Giunta regionale nelle predette attività nonché gli atti tecnico organizzativi e gestionali nella stessa materia sono di competenza di A.Li.Sa.;

ATTESO CHE, con DGR Regione Liguria n. 720/2017, è stato definito di demandare ad A.Li.Sa. gli eventuali aggiornamenti e revisioni dell'elenco dei "Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria", nonché l'assunzione di tutti i provvedimenti attuativi delle deliberazioni di indirizzo della Giunta regionale in materia di malattie rare e degli atti tecnico organizzativi e gestionali nella stessa materia alla luce di quanto disposto dalla citata L.R. n. 17/2016;

ACQUISITI gli atti di conferma o eventuale proposta di inserimento di nuove Unità Operative di riferimento per le Malattie Rare da parte delle Direzioni Sanitarie aziendali;

ACQUISITO il parere favorevole del Direttore Sanitario, del Direttore Amministrativo e del Direttore Sociosanitario;

### **DELIBERA**

Per quanto più esattamente sopra esposto e qui integralmente richiamato:

1. di approvare il documento "Accoglienza del paziente adulto, bambino e familiari e orientamento verso i Presidi di diagnosi e cura della Rete Regionale Malattie Rare e aggiornamento dell'Elenco dei Presidi accreditati per la diagnosi e cura di malattie rare o gruppi di malattie rare in Regione Liguria e Unità Operative di riferimento, Ed. 2020" allegato sub 1) al presente provvedimento.  
La presente deliberazione sostituisce le versioni precedenti;
2. di provvedere alla pubblicazione del presente provvedimento sul proprio albo pretorio on line;
3. di dare atto che il presente provvedimento si compone di n. 2 pagine e di un allegato di n. 48 pagine.

Parere favorevole formulato ai sensi del D. Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 e ss.mm.ii

**IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO**

(Dott.ssa Laura Lassalaz)  


**IL DIRETTORE SANITARIO**

(Dott. Sergio Vigna)  


**IL DIRETTORE SOCIOSANITARIO**

(Dott.ssa Enrica Orsi)  


**IL COMMISSARIO STRAORDINARIO**

(Dott. G. Walter Locatelli)  




## Cosa sono le malattie rare

Le malattie rare (MR) sono un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione.

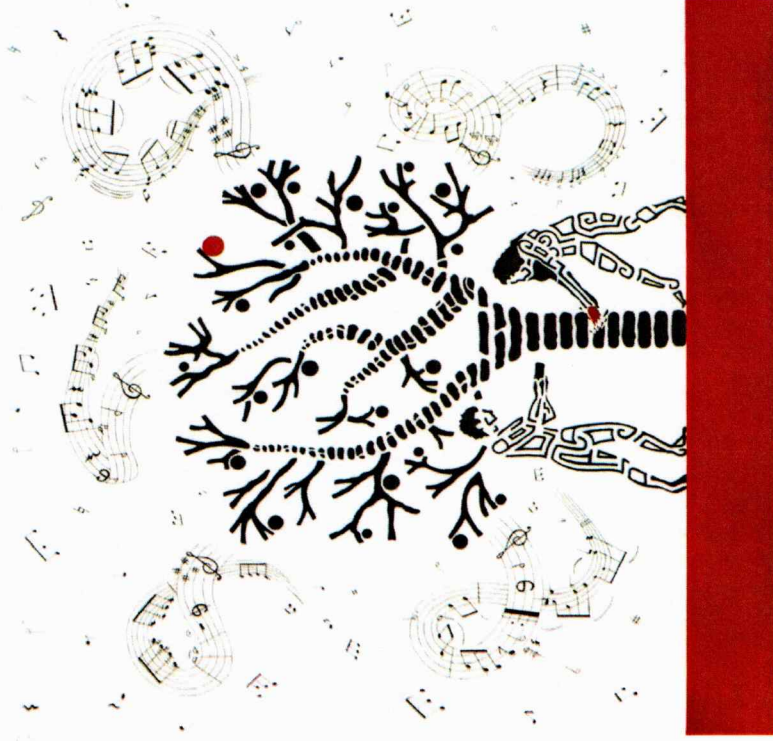
A livello europeo così come in Italia, in base alle indicazioni del "Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999 2003", si definisce "rara" una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti.

Nel loro insieme queste patologie sono molto numerose, infatti l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato circa 7.000 distinte MR, che colpiscono complessivamente circa il 3% della popolazione.

In totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea (UE) di cui circa 1-2 milioni in Italia.

L'80% delle MR è dovuto a cause genetiche. Il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all'alimentazione, all'ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie.

Rif. Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) ISS, [www.iss.it](http://www.iss.it)



<< "L'ATTESA", di Marco Ponte. Opera della X edizione del  
Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso".  
Per gentile concessione del Centro Nazionale Malattie Rare -  
Istituto Superiore di Sanità, Roma >>

## A CHI CHIEDERE INFORMAZIONI - Sportello Regionale Malattie Rare (SRMR)



010 5636. 2937 - 2113

cell. 3357304627

(lunedì - venerdì 9.00 - 13.00)

[SportelloRegionaleMR@gaslini.org](mailto:SportelloRegionaleMR@gaslini.org)

Il **Servizio regionale** è gestito da personale sanitario esperto che accoglie e fornisce informazioni sulle malattie, le esenzioni ad esse relative, orientando e supportando:

- pazienti adulti, bambini e familiari, medici medicina generale e pediatri libera scelta verso i presidi di diagnosi e cura della Rete regionale e nazionale malattie rare e le Associazioni dei pazienti
- gli Specialisti verso le procedure inerenti l'utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore Sanità
- gli uffici ASL anagrafe sanitaria regionali per riconoscimento Certificati di esenzione da fuori regione
- la fase di trasferimento da cure pediatriche a cure per l'adulto, in collaborazione con le unità operative di riferimento e Ambulatori specialistici multidisciplinari

**SRMR collabora con il  
Telefono Verde Malattie Rare  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore Sanità**



## COME RICEVERE L'ESENZIONE PER UNA MALATTIA RARA

### 1) Il sospetto di malattia rara

Spesso giungere alla diagnosi di una malattia rara è complesso e può richiedere tempi molto lunghi. Per questo motivo è necessario informare i medici di base affinché, nel minor tempo possibile, possano formulare un sospetto diagnostico e possano indirizzare il paziente verso i presidi specializzati della Rete Nazionale Malattie Rare.

### 2) Accertamento ed esenzione

La malattia, se riconosciuta come rara dal sistema Sanitario Nazionale, *quindi inclusa tra le patologie dell'ALLEGATO 7 "ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO" DEL DPCM 12 GENNAIO 2017*, è esentata dalla partecipazione alle spese per le prestazioni sanitarie relative. Il medico di medicina generale, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del servizio sanitario nazionale, che formula il sospetto diagnostico di una malattia rara, deve indirizzare l'assistito ad un *PRESIDIO ACCREDITATO PER LA DIAGNOSI E CURA DI MR O GRUPPI DI MALATTIE RARE* affinché, formulata la diagnosi di malattia rara, il paziente possa usufruire del diritto all'esenzione.

### 3) il Presidio di diagnosi e cura

I presidi di diagnosi e cura (ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono strutture di eccellenza individuate dalle Regioni, attraverso atti normativi, accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle cure specialistiche in regime di esenzione. I presidi di diagnosi e cura erogano le prestazioni finalizzate alla diagnosi (comprese le indagini genetiche ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria) in regime di esenzione e, una volta diagnosticata la malattia rara, provvedono a rilasciare il Certificato di esenzione per malattia rara e alla formulazione del piano terapeutico appropriato. L'esenzione può essere richiesta per più malattie rare, ove accertate.

### 4) L'esenzione

Dopo aver ottenuto la diagnosi di malattia rara dal Presidio accreditato, il paziente riceve a casa il libretto sanitario aggiornato con la trascrizione della patologia, *secondo le indicazioni riportate su MODALITA' PER LA TRASCRIZIONE MALATTIE RARE SUL LIBRETTO SANITARIO*, <http://www.alisa.liguria.it>.

### 5) Modalità di erogazione delle prestazioni

Una volta ricevuta l'esenzione, il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA) ritenute efficaci ed appropriate per il trattamento e il monitoraggio della malattia e per prevenire ulteriori aggravamenti.

Il medico specialista del Presidio accreditato prescrive, tra le prestazioni incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA), quelle necessarie e più appropriate alla specifica situazione clinica, indicandole sul piano terapeutico per malattia rara del paziente.

### 6) Modalità di prescrizione delle prestazioni

La prescrizione (ricetta medica) delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione deve recare il codice della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. La ricetta deve contenere le prescrizioni indicate sul piano terapeutico per malattia rara predisposto dal medico specialista del Presidio accreditato.

## RICERCA PRESIDI DI DIAGNOSI E CURA

La Rete nazionale malattie rare, istituita nel 2001, è costituita dai presidi di diagnosi e cura individuati dalle Regioni, attraverso atti normativi, come strutture dedicate alla formulazione della diagnosi, all'erogazione delle prestazioni finalizzate al trattamento, alla prevenzione e alla sorveglianza delle malattie rare.

La banca dati contiene esclusivamente l'elenco dei presidi accreditati dalle Regioni per le malattie rare e i gruppi di malattie rare esenti dalla partecipazione al costo del ticket (riconosciute nell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017).



[https://www.malattierare.gov.it/centri\\_cura/ricerca](https://www.malattierare.gov.it/centri_cura/ricerca)

Ricerca centri di diagnosi e cura

|                           |   |
|---------------------------|---|
| Malattia rara             | ricerca per nome, sinonimo o codice esenzione |
| Centro di diagnosi e cura | ricerca per nome del centro                   |
| Regione                   | ▼   |
| Provincia                 |   |
| Città                     |   |

Cerca

Rif. Ministero della Salute - Istituto Superiore di Sanità, <https://www.malattierare.gov.it>

## Tabella di correlazione versione aggiornata a Dicembre 2020

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

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

|  |         |
|--|---------|
| INDICE PER GRUPPI DI PATOLOGIA                                   |         |
| 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE                             | Pag. 6  |
| 2. TUMORI  | Pag. 6  |
| 3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine                            | Pag. 8  |
| 4. MALATTIE DEL METABOLISMO                                      | Pag. 9  |
| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO                              | Pag. 16 |
| 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI              | Pag. 18 |
| 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO            | Pag. 20 |
| 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO                                 | Pag. 24 |
| 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO                             | Pag. 26 |
| 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO                          | Pag. 28 |
| 11. MALATTIE DELL'APPARATO Digerente                             | Pag. 30 |
| 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO – URINARIO                     | Pag. 31 |
| 13. MALATTIE DELLA cute e del tessuto sottocutaneo               | Pag. 32 |
| 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO | Pag. 34 |
| 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE | Pag. 36 |
| 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE              | Pag. 48 |

## 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 |  |          |
| RA0030          | LYME, MALATTIA DI    |  |          |

LIPODISTROFIA INTESTINALE

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

| IRCCS  | IRCCS  | ASL 1  | ASL 2  | ASL 3  | ASL5  |
|--|--|--|--|--|---|
| Istituto Giannina Gaslini<br>Genova<br>☎ 010 5636.1  | Ospedale Policlinico San Martino<br>Genova<br>☎ 010 555.1  | Ospedale di San Remo<br>Sanremo (IM)<br>☎ 0184 536.1                   | Ospedale San Paolo<br>Savona<br>☎ 019 840 41                     | Ospedale La Colletta<br>Arenzano (GE)<br>☎ 010 84911             | Presidio Ospedaliero del Levante<br>Ligure - "Ospedale S. Andrea"<br>La Spezia<br>☎ 0187 5331 |
| <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>▪ Malattie Infettive</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 ESESIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI) |  | NEFROBLASTOMA |
| RB0020          | RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESESIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)   |  |               |
| RB0030          | CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI                                    |  |               |
| RB0040          | GARDNER, SINDROME DI   |  |               |
| RB0050          | POLIPOSI FAMILIARE   |  |               |



RB0060 LINFOANGIOLEIOMATOSI

RB0070 SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE

RBG010 NEUROFIBROMATOSI

RBG020 COMPLESSO CARNEY

RBG021 CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON

LYNCH, SINDROME DI

RB0071 MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO

**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

ASLS

Presidio Ospedaliero del Levante Ligure

"Ospedale S. Andrea"

La Spezia

☎ 0187 5331

▪ Genetica Medica

▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM

▪ Centro Malattie Rare IGG

▪ Ambulatorio di Neurogenetica

▪ Ambulatorio Genetica Medica

▪ Centro di Neuro Oncologia

▪ Dermatologia e Centro Angiomi

▪ Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva

▪ Hospice

▪ Nefrologia e Trapianto Rene

▪ Neurochirurgia

▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

▪ Neuropsichiatria Infantile

▪ Oculistica

▪ Oncologia

▪ Ortopedia

▪ Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria

▪ Ambulatorio Genetica Medica

▪ Ambulatorio Medico Genetica dei Tumori Rari

▪ Centro Tumori Ereditari

▪ Clinica Dermatologica

▪ Clinica Gastroenterologica

▪ Clinica Malattie Respiratorie e Allergologia

▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica

▪ Clinica Oculistica

▪ Oncologia Medica 2

▪ Pneumologia ad Indirizzo Interventistico

### 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  |  |   |
| RCG010          | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI   | CONN, SINDROME DI  | IPOGONADISMO CON ANOSMIA                                    |
| RCG020          | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE  | IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE                     |   |
| RC0021          | DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH  |  |   |
| RC0022          | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO  |  | IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA                             |
| RCG030          | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI  | SCHMIDT, SINDROME DI   |   |
| RCG031          | SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA                             | LARON, SINDROME DI   | RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA |
| RC0040          | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE) |  |   |
| RC0050          | LEPRECAUNISMO  |  | DONOHUE, SINDROME DI  |
| RC0300          | KENNY-CAFFEY, SINDROME DI  |  |   |
| RC0280          | REFETTOFF, SINDROME DI   |  | RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI                   |
| RF0400          | PENDRED, SINDROME DI   |  |   |
| RCG162          | SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE                                     | SINDROME MEN, TIPO 1<br>SINDROME MEN, TIPO 2A -<br>SINDROME MEN, TIPO 2B |   |

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

| IRCCS  | IRCCS  | ASL 2   | ASLS  |
|--|--|---|---|
| <p>Istituto Giannina Gaslini<br/>Genova<br/>☎ 010 5636.1</p> | <p>Ospedale Policlinico San Martino<br/>Genova<br/>☎ 010 555.1</p> | <p>Ospedale San Paolo<br/>Savona<br/>☎ 019 840 41</p> | <p>Presidio Ospedaliero del Levante Ligure"<br/>Ospedale S. Andrea"<br/>La Spezia<br/>☎ 0187 5331</p> |

- Centro Malattie Rare IGG
- Ambulatorio Genetica Medica
- Clinica Pediatrica e Endocrinologia
- Hospice
- Neuropsichiatria Infantile
- Centro Aziendale Coordinamento
- Malattie Rare HSM
- Ambulatorio Genetica Medica
- Ambulatorio Medico Genetica dei Tumori Rari
- Clinica Endocrinologica
- Clinica Gastroenterologia
- Clinica di Medicina Interna 2
- Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto
- Medicina Interna 2 P.O. Levante
- Pediatria e Neonatologia
- Genetica Medica

### 4. MALATTIE DEL METABOLISMO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO  | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO  | SINONIMI  |
|-----------------|--|---|---|
| RCG040          | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | <ul style="list-style-type: none"> <li>FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA</li> <li>TIROSINEMIA</li> <li>ISTIDINEMIA</li> <li>ALCAPTONURIA</li> <li>LEUCINOSI</li> <li>IPERVALINEMIA</li> <li>METILMALONICO ACIDURIA</li> <li>GLUTARICO ACIDURIA</li> <li>ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA</li> <li>OMOCISTINURIA</li> <li>SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA</li> <li>IPERORNITINEMIA</li> <li>IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA</li> <li>IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA</li> </ul> | <p>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</p> <p>SINDROME HHH</p> |

IPERPROLINEMIA

ALBINISMO

HARTNUP, MALATTIA DI

CISTINURIA

INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA

CISTINOSI

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO  
DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE  
EREDITARIE**

**RCG050**

CITRULLINEMIA

DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)

ARGININSUCCINICO ACIDURIA

DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)

DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI

ARGININEMIA

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E  
DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI  
ESCLUSO: DIABETE MELLITO**

**RCG060**

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

**RCG061**

**IPERINSULINISMI CONGENITI**

IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO  
DELLE LIPOPROTEINE (Escluso:**

*Ipercolesterolemia familiare eterozigote  
tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva  
poligenica; Ipercolesterolemia familiare  
combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)*

**RCG070**

IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa

IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb

DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA

IPOBETALIPOPROTEINEMIA

ABETALIPOPROTEINEMIA

TANGIER, MALATTIA DI

DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI

IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE

BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI  
DEFICIT FAMILIARE DI  
ALFALIPOPROTEINA

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

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE**

**DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)**

**RCG074**

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  
DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI

**RCG075**

**DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI**

**RCG076**

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI**  
DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI

**RCG077**

**DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE**  
DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI

**RCG078**

**DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

MIOPATIA MITOCONDRIALE -  
ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -  
ICTUS

EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE  
ROSSE IRREGOLARI

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)

**DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

**RCG081**

LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)

RCG082 SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA

DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)

RCG083 ALTRI DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I

### MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG080 DEFETTI 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

MARTEAUX-LAMY, SINDROME DI

SLY, SINDROME DI

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

MALATTIA DI SALLA

DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

RFG030 GANGLIOSIDOSI

RFG020 CEROIDOLIPOFUSCINOSI

BATTEN, MALATTIA DI

KUFS, MALATTIA DI

ALTE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RCG180

KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)

AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI