

LEUCODISTROFIA METACROMATICA
(codice RFG010)
FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)

DEFICIENZA DI CERAMIDASI

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

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

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

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

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO
DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur
includere 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)

ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL
METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI
METALLI

RCG103 IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA

IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE

DIFETTI CONGENITI DELLA
GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)

RCG190

AMILOIDOSI SISTEMICHE

RCG130

CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI

RC0180

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

IRCCS		IRCCS	E. O. Ospedali Galliera
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1		Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Genova ☎ 010 5632.1
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Neurogenetica ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia ▪ Centro Nutrizionale ▪ Ematologia ▪ Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia ▪ Digestiva ▪ Hospice ▪ Nefrologia e Trapianto Rene ▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari ▪ Neuropsichiatria Infantile	▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Allergologia ▪ Clinica Diabetologica ▪ Clinica delle Malattie dell'Apparato Cardiovascolare ▪ Clinica di Medicina Interna 2 ▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto ▪ Clinica Neurologica ▪ Clinica Oculistica ▪ Clinica Reumatologica ▪ Dietetica e Nutrizione Clinica	▪ Area delle Cure Geriatriche, Ortogeriatria e Riabilitazione ▪ Centro Osteopatie Metaboliche ▪ Microcitemia, Anemie Congenite e Dismetabolismo del Ferro	▪ Area delle Cure Geriatriche, Ortogeriatria e Riabilitazione ▪ Centro Osteopatie Metaboliche ▪ Microcitemia, Anemie Congenite e Dismetabolismo del Ferro
ASL 2		ASL 2	ASL5
spedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41		Ospedale Santa Corona Pietra Ligure (SV) ☎ 01962301	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea" La Spezia ☎ 0187 5331
▪ Neurologia P.O. Levante	▪ Neurologia P.O. Ponente	▪ Reumatologia	▪ Genetica Medica

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO
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

SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE
RCG161 EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie
sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono
codificate come indicato tra parentesi)
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice
RC0241)
SINDROME TRAPS (codice RC0243)
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	IRCCS	ASL 2	ASL 1
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Neurogenetica ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia ▪ Clinica Pediatrica e Reumatologia ▪ Ematologia ▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari ▪ Neuropsichiatria Infantile	Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1
▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Allergologia ▪ Clinica Ematologica ▪ Clinica di Malattie dell'Apparato Cardiovascolare ▪ Clinica di Medicina Interna 1 ▪ Clinica Medicina Interna e Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale ▪ Clinica Reumatologica	Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 849 11	Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	Medicina Interna 1 P.O. Levante Reumatologia	Medicina
▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche	Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎ 010 849 11	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	Genetica Medica	

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBlastICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (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) BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE		
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE		
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI		DISFAGOCITOSI CRONICA

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

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

IRCCS	IRCCS	E. O. Ospedali Galliera Genova ☎ 010 5632.1	ASL 1 Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1	ASL 2 Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Medicina Interna - Centro Trombosi Microcitemia, Anemie Congenite e Dismetabolismo del Ferro	Medicina	Medicina Interna 1 P.O. Levante Reumatologia
- Centro Malattie Rare IGG - Ambulatorio Genetica Medica - Centro Emostasi e Trombosi - Ematologia - Hospice	- Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM - Ambulatorio Genetica Medica - Clinica Ematologica - Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto - Clinica Reumatologica - Ematologia - Medicina d'Urgenza			
ASL3	ASL3	ASL5		
Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎ 010 849 11	Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 84911	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea" La Spezia ☎ 0187 5331		
Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche	Reumatologia	- Genetica Medica - Medicina Interna – Ambulatorio Monitoraggio Terapia Anticoagulante (TAO)		

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RF0040	RETT, SINDROME DI		
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA		
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF0040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		
		ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF0041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		
		NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	

RF050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	SEITELBERG, MALATTIA DI
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI		
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
RF0140	WEST, SINDROME DI		
RF0150	NARCOLESSIA		
RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
RF0600	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO- MOTORIA DI TIPO III ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE

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

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 1 Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Neurogenetica ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Hospice ▪ Neurochirurgia ▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari ▪ Neuropsichiatria Infantile	▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica ▪ Clinica Neurologica ▪ Clinica di Neuroriabilitazione ▪ Neurologia	▪ Neurologia	▪ Neurologia
ASL 2 Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	ASL 2 Ospedale Santa Corona Pietra Ligure (SV) ☎ 019 62301	ASL 3 Ospedale Villa Scassi Genova ☎ 010 84911	ASL 4 Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' - Polo di Lavagna Lavagna (GE) ☎ 0185 329111
▪ Neurologia P.O. Levante	▪ Neurologia P.O. Ponente	▪ Neurologia	▪ Neurologia
ASL5 Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea" La Spezia ☎ 0187 5331			▪ Genetica Medica ▪ Neurologia

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0230	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE		
RF0240		DISTROFIA VITREO-RETINICA	RETINOSCHISI GIOVANILE
RF0250		RETINITE PIGMENTOSA	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
RF0260		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
RF0270		DISTROFIA DEI CONI	
RF0280		STARGARDT, MALATTIA DI	
RF0290		AMAUROSI CONGENITA DI LEBER	
RF0300		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	FUNDUS FLAVIMACULATUS
RF0310		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0320	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0330	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0340	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0350	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0360	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0370	COGAN, SINDROME DI		
RF0380	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA		
RF0390		DEGENERAZIONE NODULARE	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
RF0400		DEGENERAZIONE MARGINALE	TERRIEN, SINDROME DI
RF0410		MEESMANN, DISTROFIA DI	DISTROFIA CORNEALE EPIETELIALE GIOVANILE
RF0420		COGAN, DISTROFIA DI	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
RF0430	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		
RF0440		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I
RF0450		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS

DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI
CORNEALE
DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW
TIPO II

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

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

IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	IRCCS Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	ASL 2 Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Oculistica	▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Neurologica ▪ Clinica Oculistica ▪ Clinica Reumatologica ▪ Oculistica	▪ Reumatologia
ASL 4 Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' Ospedale Rapallo Rapallo (GE) ☎ 0185 329111	ASL 5 Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	
▪ Oculistica - Centro Uveiti	▪ Genetica Medica	

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

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

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 1
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1	Ospedale di San Remo Imperia ☎ 0184 536.1

- Centro Malattie Rare IGG
- Ambulatorio Neurogenetica
- Ambulatorio Genetica Medica
- Clinica Pediatrica e Reumatologia
- Ematologia
- Hospice
- Neurochirurgia
- Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM
- Ambulatorio Genetica Medica
- Clinica di Chirurgia Vascolare ed Endovascolare
- Clinica Ematologica
- Clinica di Malattie dell'Apparato Cardiovascolare
- Clinica di Medicina Interna 1
- Clinica Medicina Interna e Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale
- Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto
- Clinica Reumatologica
- Chirurgia dei Linfatici
- Ematologia
- Pneumologia

ASL 2	ASL 2	ASL 4	ASL 4
Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	Ospedale Santa Corona Pietra Ligure (SV) ☎ 019 62301	Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' Polo di Lavagna Lavagna (GE) ☎ 0185 329111	Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' Polo di Sestri Levante Sestri Levante (GE) ☎ 0185 329111

- Medicina Interna 1 P.O. Levante
- Recupero e Rieducazione Funzionale
- Medicina Interna 1
- Medicina Multidisciplinare
- Reumatologia

ASL 3	ASL 3	ASL 5	ASL 5
Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 849 11	Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎ 010 849 11	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	Ospedale San Bartolomeo Sarzana - La Spezia ☎ 0187 5331

- Reumatologia
- Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche
- Genetica Medica
- Chirurgia dei Linfatici

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

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