

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		ASL 2	
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 Sanremo (IM) ☎ 0184 536.1		Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	
▪	Centro Malattie Rare IGG	▪	Centro Aziendale	▪	Cardiologia	▪	Medicina	▪	Pneumologia
	Ambulatorio Genetica Medica		Coordinamento Malattie Rare		Medicina Interna		Reumatologia		
	Clinica Pediatrica ed		HSM		Pneumologia				
	Endocrinologia		Ambulatorio Genetica Medica						
	Hospice		Clinica delle Malattie						
	Neurologia Pediatrica e		dell'Apparato Cardiovascolare						
	Malattie Muscolari		Clinica Malattie Respiratorie e						
	Pneumologia Pediatrica ed		Allergologia						
	Endoscopia Respiratoria		Clinica di Medicina Interna 1						
	Terapia Intensiva Neonatale e		Clinica Reumatologica						
	Pediatrica		Pneumologia ad indirizzo interventistico						
ASL 3		ASL 3		ASL5		ASL 5			
Ospedale Villa Scassi Genova ☎ 010 84911		Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎ 010 849 11		Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea" La Spezia ☎ 0187 5331		Ospedale San Bartolomeo Sarzana (SP) ☎ 0187 5331			
▪	Pneumologia	▪	Ambulatorio di Ematologia, Immunologia e Malattie Rare	▪	Genetica Medica	▪	Pneumologia		

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					

RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA	
RI010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI
		CLORIDORREA CONGENITA

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

IRCCS	IRCCS	ASL5
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Chirurgia Pediatrica ▪ Gastroenterologia Pediatrica e Endoscopia Digestiva ▪ Hospice	▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Gastroenterologica	▪ Genetica Medica

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		TUBULOPATIE PRIMITIVE		DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI			
RJG020		GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (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	
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Chirurgia Pediatrica ▪ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia ▪ Nefrologia e Trapianto Rene ▪ Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari		▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica di Medicina Interna 1 ▪ Clinica Nefrologica, Dialisi e Trapianto ▪ Clinica Reumatologica ▪ Clinica Urologica		▪ Urologia		ASL3 Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 84911	
						ASL5 Presidio Ospedaliero del Levante Ligure Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	
						▪ Reumatologia ▪ Genetica Medica	

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		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
RNG151		DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		SINDROME EEC
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		GOLTZ, SINDROME DI
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
RNG070			

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 NON BOLLOSO
SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'

TOURAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI

IRCCS	IRCCS	ASL 1	ASL 2	ASL5
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1	Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1	Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1	Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea" La Spezia ☎ 0187 5331

- Centro Malattie Rare IGG
- Ambulatorio Neurogenetica
- Ambulatorio Genetica Medica
- Clinica Pediatrica e Reumatologia
- Dermatologia e Centro Angiomi
- Ematologia
- Hospice
- Neurochirurgia
- Neuropsichiatria Infantile
- Centro Aziendale
- Coordinamento Malattie Rare HSM
- Ambulatorio Genetica Medica
- Clinica Dermatologica
- Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica
- Clinica Reumatologica

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

MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA

RM0100 MELOREOSTOSI

RM0110 MIOSITE A CORPI INCLUSI

RM0111 MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA

RM0120 SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA

RM0121 SINDROME SAPHO

**SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-
OSTEITE**

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	
Istituto Giannina Gaslini Genova ☎ 010 5636.1		Ospedale Policlinico San Martino Genova ☎ 010 555.1		Ospedale di Imperia Imperia ☎ 0183 536.1		Ospedale San Paolo Savona ☎ 019 840 41	
▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Hospice ▪ Ortopedia ▪ Clinica Pediatria e Reumatologia		▪ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Clinica Dermatologica ▪ Clinica di Medicina Interna 1 ▪ Clinica Medicina Interna, Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale ▪ Clinica Ortopedica ▪ Clinica Reumatologica ▪ Clinica di Neuroriabilitazione ▪ Pneumologia		▪ Medicina		▪ Pneumologia ▪ Reumatologia	
ASL 3		ASL 3		ASL 4		ASL 5	
Ospedale Gallino Pontedecimo (GE) ☎ 010 849 11		Ospedale La Colletta Arenzano (GE) ☎ 010 849 11		Presidio Ospedaliero 'Ospedale del Tigullio' -Polo di Lavagna Lavagna (GE) ☎ 0185 329111		Presidio Ospedaliero del Levante Ligure - Ospedale S. Andrea La Spezia ☎ 0187 5331	
▪ Ambulatorio per le Malattie Rare, Immunologiche ed Ematologiche	▪ Reumatologia		▪ Medicina interna 2	▪ Medicina Interna 1		▪ Genetica Medica	

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

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

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS
--------	---	---

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

DE MORSIER, SINDROME DI

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

RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	APERT, SINDROME DI
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	GOODMAN, SINDROME DI

ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice
RN0800) SINDROME C
BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice
RN0810) HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI
CARPENTER, SINDROME DI (codice
RN1390) PIERRE ROBIN, SINDROME DI
PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) TREACHER COLLINS, SINDROME DI
SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)
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)

CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA
MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI

RN1000 NAGER, SINDROME DI DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
**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)**

RNG040 PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE

**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)
GOLDENHAR, SINDROME DI (codice
RN0910) MOEBIUS, SINDROME DI
SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI
GREIG (codice RN0390) SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE
(codice RN0470)

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 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

BEALS, SINDROME DI

ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA

SINDROME TRISMA-

PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice

RN0480)

FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)

SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice

RN1670)

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)

RNG131

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

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
RNG141		
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS	EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
RN0740	IVEMARK, SINDROME DI	BEAN, SINDROME DI ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
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

MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

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

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RN0210	ATRESIA BILIARE	
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI	
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	

RNG251 DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 ATRESIA ILEALE
 ATRESIA COLICA
 ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA
 CLOACA PERSISTENTE
 DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE
 COMPLESSO OEIS

ESTROFIA DELLA CLOACA

RNG252 ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE
 MICROGASTRIA

IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

RN0250 RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
 MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)
 MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)

SINDROME RENALE-RETINICA;
 NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER;
 DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA

RNG261 SENIOR-LOKEN, SINDROME DI

RN1810 ESTROFIA VESCICALE
 DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)

DISGENESIA GONADICA
 PERRAULT, SINDROME DI

SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI

REIFENSTEIN, SINDROME DI

DENIS-DRAISH, SINDROME DI (codice

RN1430)

ERMAFRODITISMO VERO (codice

RN0240)

ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI

DELLO SVILUPPO SESSUALE CON

AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O

DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO

GONADICO E/O FENOTIPO

RNG263

ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE

GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO

GENITO-URINARIO

RNG264

SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI

FRASIER, SINDROME DI

SINDROME SERKAL

EPISPADIA

MEGALOURETRA

AFALLIA

MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE

GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI

COME SEGNO PREVALENTE (le patologie

sottolencate, pur incluse nel gruppo,

sono codificate come indicato tra

parentesi)

RNG271

ACRODISOSTOSI (codice RN0280)

RN0300 SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE

RNG050 CONDRDISTROFIE CONGENITE

ACONDROGENESI

ACONDROPLASIA

DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA

DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE

OSTEOCONDROMI MULTIPLI

DISPLASIA DI KNIEST

DISPLASIA METATROPICA

DISPLASIA CAMPOMELICA

DEBUQUOIS, SINDROME DI

LARSEN, SINDROME DI

OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O

IN FORMA SINDROMICA

RNG060

DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ESOSTOSI MULTIPLE

RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI	ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI	FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTEOSI	
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
			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)	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
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		

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

RN1330 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE
CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO
CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
(le patologie sottoelencate, pur incluse
nel gruppo, sono codificate come
indicato tra parentesi)

RNG091

SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI
LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)

EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice
RN0330)

STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)

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)

RNG092

NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)

AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)

DUBOWITZ, SINDROME DI (codice
RN0870)

ROBINOW, SINDROME DI (codice
RN1070)

RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice
RN1080)

SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)
SHORT SINDROME (codice RN0730)

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)

RNG093

EMIIPERTROFIA CONGENITA

BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI
(codice RN0820)

SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)

WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)

GIGANTISMO CEREBRALE

SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)
MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)

ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE
GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)

SINDROME KBG

ALAGILLE, SINDROME DI

ALSTRÖM, SINDROME DI

AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

COWDEN, MALATTIA DI

SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)

PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)

MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI

BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI

COMPLESSO DI VON MEYENBURG

STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)

VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)

SINDROME PROTEUS (codice RN1170)

ANGELMAN, SINDROME DI

ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER

BARDET-BIEDL, SINDROME DI

BLOOM, SINDROME DI

BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI

CHAR, SINDROME DI

COFFIN-LOWRY, SINDROME DI

COFFIN-SIRIS, SINDROME DI

COHEN, SINDROME DI

CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI

COSTELLO, SINDROME DI

NOONAN, SINDROME DI

SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA

SINDROME LEOPARD

DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI

DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE

LAURENCE-MOON, SINDROME DI

RN0380	FILIPPI, SINDROME DI	KELLER, SINDROME DI
RN1021	SINDROME FG	
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	
RN0900	FRYNS, SINDROME DI	
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI	
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI	SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RC0270	LOWE, SINDROME DI	SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI	SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI	SINDROME W DI PALLISTER
RN1020	OPITZ, SINDROME DI	ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI	
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI	
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI	
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI	
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER	
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	SINDROME DI PENNA-SHOKER DI TIPO II
RN0850	SINDROME CHARGE	
RN0940	SINDROME KABUKI	NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI NEÜHAUSER, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE	ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA	
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RNG094		HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI POICHILODERMA CONGENITO
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
	WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	

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

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	■ Centro Aziendale Coordinamento Malattie Rare HSM	■ Chirurgia Maxillo Facciale e Plastica Ricostruttiva
■ Ambulatorio Neurogenetica	■ Ambulatorio Genetica Medica	■ Neurologia
■ Ambulatorio Genetica Medica	■ Clinica di Chirurgia Plastica Ricostruttiva	■ Urologia
■ Terapia Intensiva Neonatale e Pediatria	■ Clinica di Chirurgia Vascolare ed Endovascolare	
■ Cardiocirurgia	■ Clinica Gastroenterologica	
■ Cardiologia	■ Clinica delle Malattie dell’Apparato Cardiovascolare	
■ Centro Chirurgia Ricostruttiva della Mano	■ Clinica Nefrologica Dialisi e Trapianto	
■ Clinica Pediatrica ed Endocrinologia	■ Clinica Neurochirurgica e Neurotraumatologica	
■ Clinica Pediatrica e Reumatologia	■ Clinica Neurologica	
■ Chirurgia Pediatrica	■ Clinica Oculistica	
■ Dermatologia e Centro Angiomi	■ Clinica Ortopedica	
■ Gastroenterologia Pediatrica e Endoscopia Digestiva	■ Clinica Reumatologica	
■ Hospice	■ Chirurgia dei Linfatici	

ASL 1 - Ospedale di Imperia - Imperia
☎ 0183 536.1

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 ☎ 0187 5331

- Neurologia
- Neurologia P.O. Levante
- Pediatria e Neonatologia
- Reumatologia
- Reumatologia
- Genetica Medica

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

▪ Centro Malattie Rare IGG ▪ Ambulatorio Neurogenetica ▪ Ambulatorio Genetica Medica ▪ Neurochirurgia ▪ Neuropsichiatria Infantile	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 ☎ 0187 5331
		▪ Pediatria e Neonatologia	• Genetica Medica

A cura dell'Ufficio Biomedicina e malattie a bassa prevalenza, Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria Tel. 010 548.8532 www.alisa.liguria.it