

## ASL 2 - Tabella di correlazione versione aggiornata a Dicembre 2021

### 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)*

#### GRUPPI DI PATOLOGIA

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

U.O. MEDICINA INTERNA 1

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI		
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI

U.O. DERMATOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RN0550	DARIER, MALATTIA DI		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		

## U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA

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)		
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1  SINDROME MEN, TIPO 2A  SINDROME MEN, TIPO 2B	
RNG121	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)	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	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI
<b>RN0430</b>	POLAND, SINDROME DI		
	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	DISGENESIA GONADICA	
<b>RNG262</b>	(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	PERRAULT, SINDROME DI	
		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
<b>RNG050</b>	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		OSTEOCONDROMI MULTIPLI	ESOSTOSI MULTIPLE
		DISPLASIA DI KNIEST	
		DISPLASIA METATROPICA	
		DISPLASIA CAMPOMELICA	
		DESBUQUOIS, SINDROME DI	
		LARSEN, SINDROME DI	
<b>RNG060</b>	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA	
		OSTEOPETROSI	
		DISPLASIA FIBROSA	

		ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
		FAIRBANK, MALATTIA DI	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
		DISCONDROSTEOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA	
		DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN, MALATTIA DI	
		McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
		SINDROME DOOR	
<b>RNG080</b>	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)		
<b>RNG090</b>	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)	
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
<b>RNG091</b>	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	

	COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)	
	STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	
<b>RNG092</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)	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)	
<b>RNG093</b>	<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>	EMIIPERTROFIA CONGENITA
	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)	
	SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)	
	WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)	
	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)	
	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)	
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI	
<b>RNG040</b>	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

*GIGANTISMO CEREBRALE*

MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA  
DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)  
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI  
(codice RN1120)

## U.O. MEDICINA INTERNA 2 P.O. LEVANTE AFFERENTE AL DIPARTIMENTO MEDICO

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	<b>PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)</b>		
RCG162	<b>SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE</b>	SINDROME MEN, TIPO 1  SINDROME MEN, TIPO 2A  SINDROME MEN, TIPO 2B	

## U.O. PNEUMOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCOIDOSI <i>(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)</i>		
RHG010	<b>MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE</b>	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA  FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	<i>HAMMAN-RICH, SINDROME DI  ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA</i>
RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		<i>LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE</i>
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		

## U.O. UROLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		



## U.O. NEUROLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		<i>BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI</i>
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA ( <i>LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI</i> )		
RF060	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI  NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE  NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</i>  <i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE;</i> <i>NEUROPATIA TOMACULARE</i>
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		<i>RILEY-DAY, SINDROME DI</i>
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		<i>STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI</i>
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI ( <i>LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI</i> )		
RF0101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	MIASTENIA GRAVIS	
	EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		

## U.O. REUMATOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
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		
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		
RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN		
RD0030	RICORRENTE		
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I		



## U.O. NEUROLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
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	
RF0040	RETT, SINDROME DI		
RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF040	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	<i>STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE  ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI  NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO- MOTORIA DI TIPO III  ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE 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	
<b>RF0170</b>	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		<i>RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI</i>
<b>RF0180</b>	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
<b>RF0181</b>	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
<b>RN1610</b>	SINDROME POEMS		
<b>RF0183</b>	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
<b>RFG101</b>	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)	MIASTENIA GRAVIS	