

AGGIORNAMENTO DELLA RETE REGIONALE DELLE MALATTIE RARE

DGR n. 717 DEL 25 NOVEMBRE 2019 (B.U.R.A.T. Speciale n. 4 del 10 gennaio 2020)

Contesto normativo

Con la Deliberazione di Giunta Regionale n. 808 del 22 dicembre 2017 (pubblicata sul B.U.R.A.T. Serie Speciale n. 21 del 14.02.2018, di seguito DGR 808), in attuazione della normativa LEA di cui al D.P.C.M. 12 gennaio 2017 e del Piano Nazionale delle Malattie Rare (quest'ultimo già formalmente recepito con la DGR 130 del 29 marzo 2017), la Regione Abruzzo ha individuato la Rete Regionale per le Malattie Rare (Allegato 1 al Documento tecnico DGR 808), e ha contestualmente affidato all'Agenzia Sanitaria A.S.R. Abruzzo, sede del Registro Regionale per le Malattie Rare, l'attività di monitoraggio dei Presidi inseriti nella Rete. Quest'ultima viene condotta periodicamente sulla base di specifici requisiti declinati nell'Allegato 3 alla sopracitata DGR 808/2017, ai quali è attribuito un valore numerico così come definito nello stesso atto deliberativo.

Gli esiti del primo monitoraggio sono stati approvati con DGR 717 del 25 novembre 2019 (pubblicata sul B.U.R.A.T. Serie Speciale n. 4 del 10 gennaio 2020).

Procedure ed esiti della valutazione

Con nota Prot. n. 109 del 16 febbraio 2021, e successivo sollecito con nota Prot. n. 264 del 29 marzo 2021, è stato richiesto alle Direzioni Generali e Sanitarie Aziendali l'invio delle schede di valutazione da parte di tutte le Unità Operative presenti (o eventuali nuove candidature) nella Rete Regionale delle Malattie Rare, al fine di procedere con la verifica dei requisiti per la permanenza o l'inclusione ex-novo all'interno della Rete regionale.

L'ASR Abruzzo ha provveduto all'esame di tutta la documentazione pervenuta, integrandola con i dati del Registro Regionale delle Malattie Rare, all'esito del quale è stata convocata, con nota prot. n. 394 del 12 maggio 2021, una riunione del Gruppo Tecnico per l'adeguamento della Rete Regionale per le Malattie Rare, così come aggiornato con Delibere ASR n. 18/2021 e n. 27/2021.

In esito alla riunione, le cui risultanze vengono riportate nel verbale del 18 maggio 2021 allegato alla presente (Allegato 1), si ribadisce che:

- Ai sensi della DGR 808/2017, così come richiamato anche nella DGR 717/2019, è previsto il monitoraggio della UOC di Pediatria del PO "Santo Spirito" di Pescara, quale Centro di Coordinamento Regionale, sulla base di indicatori declinati nel documento tecnico allegato alla DGR 808/2017 (pag. 18). Dalla documentazione pervenuta dalla struttura, risultano soddisfatti gli

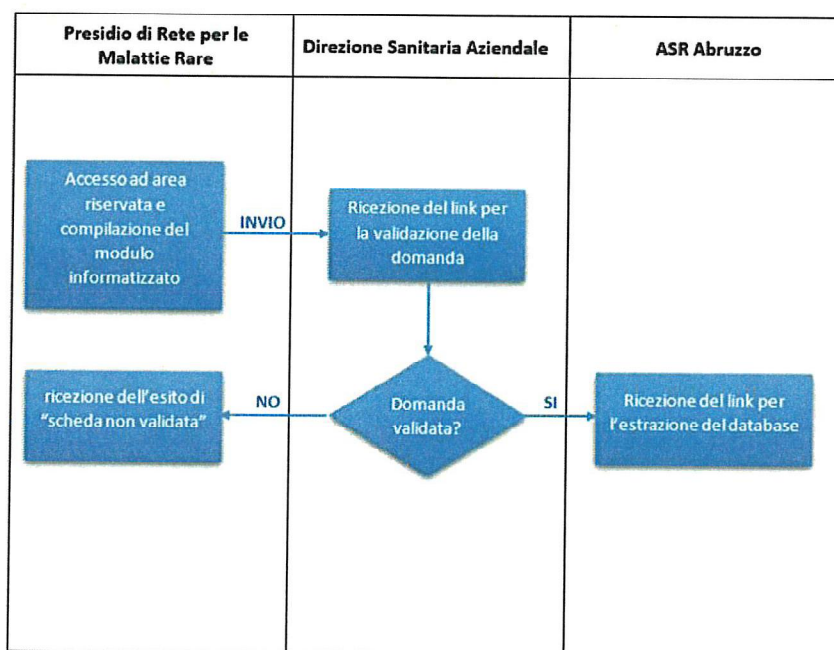
standard previsti per ogni indicatore e, pertanto, si riconferma la UOC di Pediatria del PO "Santo Spirito" di Pescara, quale Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare. Tale Centro continuerà ad essere oggetto di un periodico monitoraggio, ai fini della verifica della permanenza dei requisiti richiesti.

- Le UU.OO. di Genetica Medica dei PP.OO. di L'Aquila e di Chieti, sono parte della Rete Regionale quali Centri di Riferimento della Rete per la diagnosi e consulenza genetica, per tutte le malattie rare per le quali tale supporto si renda necessario.
- La U.O. di Neurofisiopatologia del P.O. di L'Aquila è parte della Rete Regionale quale Presidio avente funzione di supporto diagnostico e di consulenza relativamente alle patologie individuate (RCG074, RCG077, RCG078, RCG081, RCG083). Inoltre, la medesima U.O. risulta essere Presidio della Rete delle Malattie Rare per la presa in carico dei pazienti con Epilessia e Narcolessia (RF0060, RF0150).
- Dal successivo monitoraggio, in caso di doppia candidatura per la medesima malattia rara, pervenuta dalla stessa ASL, si darà la priorità alla U.O. rispondente ad almeno due tra i seguenti quattro requisiti: 1) punteggio più elevato; 2) numero di casi trattati negli ultimi 5 anni più elevato; 3) numero di casi inseriti nel Registro più elevato; 4) U.O. già presente nella Rete. In caso di parità, sarà mantenuto quale Centro l'U.O. già presente. Fanno eccezione le UU.OO. che prendono in carico pazienti in età evolutiva (es. Pediatria, endocrinologia pediatrica, ecc.) per le quali è ammessa la doppia candidatura.

Così come concordato con il Gruppo Tecnico Regionale, viene modificato sia il modulo di valutazione (Allegato 2) con i rispettivi punteggi, sia la modalità di trasmissione, che dovrà avvenire secondo procedura informatizzata di seguito riportata:

1. Il Referente del Presidio accede all'area riservata mediante nome utente e password già in possesso. In caso di candidatura ex-novo il nome utente e la password saranno forniti al Referente dall'ASR Abruzzo.
2. Il Referente del Presidio compila, per ogni malattia rara per la quale intende confermarsi/candidarsi, il modulo informatizzato contenente tutti i campi previsti nell'Allegato 2 al presente documento. La procedura assegnerà automaticamente i punteggi previsti ad ogni item del modulo, così come riportati nell'Allegato 2.
3. Al termine della compilazione della domanda il Referente del Presidio invia il modulo informatizzato alla Direzione Sanitaria, in modo automatizzato.

4. La Direzione Sanitaria riceve via mail un link che permette di visualizzare il modulo inviato dal Referente del Presidio.
5. La Direzione Sanitaria, dopo opportune verifiche e valutazioni, potrà:
 - Validare il modulo, il quale sarà inoltrato automaticamente all'ASR Abruzzo
 - Non validare il modulo, il cui esito sarà inviato al Referente del Presidio
6. L'ASR Abruzzo riceve via mail un link per l'estrazione delle schede validate.
7. Tutti gli operatori e i soggetti coinvolti potranno ricevere una specifica formazione tramite appositi video tutorial ed un supporto tramite help desk telefonico o in web conference.



L'aggiornamento della Rete Regionale delle malattie rare, in sostituzione alla DGR 717/2019, viene riportato nell'**allegato 3**.



Verbale 18/05/2021

**Riunione Del Gruppo Tecnico per l'Adeguamento della Rete Regionale per le
Malattie Rare**

(Convocazione nota prot. n. 394 del 12/05/2021)

La riunione ha inizio alle ore 9,30 in modalità di videoconferenza alla presenza dei seguenti partecipanti, in qualità di componenti del Gruppo Tecnico Regionale per l'Adeguamento della Rete Regionale per le Malattie Rare, giusta Delibera ASR n. 18/2021 e Delibera ASR n. 27/2021:
Direttore Pierluigi Cosenza, Dott.ssa Giorgia Cipriani, Dr. ...

Prende la parola la prof.ssa Cipriani che riporta l'esito della valutazione del monitoraggio della Rete delle Malattie Rare condotto dall'ASR Abruzzo. Nello specifico, vengono messe in evidenza le seguenti criticità:

1. inserimento dei dati nel Registro Regionale per le Malattie Rare da parte dei Referenti dei Presidi della Rete;
2. compilazione della scheda di valutazione (Allegato 3 alla DGR 808/2017);
3. presentazione di una doppia candidatura per la stessa malattia rara, da parte di Presidi che insistono nella stessa ASL;
4. valutazione del Centro di Coordinamento regionale.

Viste le criticità sopra riportate, tenuto conto che l'emergenza epidemiologica da COVID-19 ha di fatto comportato un rallentamento delle attività socio-assistenziali, all'unanimità si conviene di aggiornare la Rete Regionale delle malattie rare includendo tutte le candidature pervenute, nelle more di una risoluzione delle criticità rappresentate. Nello specifico:

- In merito alla prima criticità, la Professoressa, dopo aver ribadito la necessità di alimentare adeguatamente il Registro regionale anche ai fini degli adempimenti LEA che prevedono una trasmissione annuale all'Istituto Superiore di Sanità di tutti i casi incidenti nella Regione, comunica di voler rappresentare la problematica a tutti i referenti dei presidi della rete regionale, nel corso di una riunione allargata.
- Relativamente al secondo punto, la Professoressa propone di pianificare una procedura informatizzata di presentazione della candidatura e sottopone al gruppo, in via preliminare, una proposta di modificazione della scheda di valutazione, che verrà inviata al Gruppo Tecnico regionale per una definitiva approvazione.



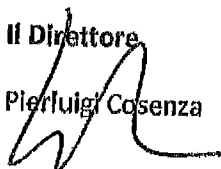
- Relativamente alla terza criticità, dopo approfondita discussione, tutto il Gruppo Tecnico conviene nell'accettare, nell'attuale aggiornamento della rete, la doppia candidatura. Tuttavia, si è precisato che, a partire dal successivo monitoraggio, si darà la priorità alla UU.OO. rispondente ad almeno due tra i seguenti quattro parametri: punteggio più elevato, numero di casi trattati negli ultimi 5 anni più elevato, numero di casi inseriti nel Registro più elevato, già presente nella Rete. In caso di parità, sarà mantenuta quale centro l'UU.OO. già presente. Fanno eccezione le UU.OO. che prendono in carico pazienti in età evolutiva (es. Pediatria, endocrinologia pediatrica, ecc.) per le quali è ammessa la doppia candidatura.
- In merito al Centro di Coordinamento, ai sensi della DGR 717/2019 è previsto che: *"i presidi facenti parte della nuova rete e il Centro di Coordinamento regionale saranno valutati ad un anno dalla pubblicazione del presente provvedimento, in aderenza alla DGR 808/2017 e nelle forme e modalità già ivi previste"*. Premesso ciò, il gruppo di lavoro prende atto che, dalla documentazione pervenuta dalla UO di Pediatria del PO di Pescara, risultano soddisfatti gli standard previsti per ogni indicatore, e pertanto si conferma la UO di Pediatria del PO "Santo Spirito" di Pescara quale Centro di Coordinamento regionale per le malattie rare.

Infine, il Direttore ribadisce che le unità operative di genetica non sono tenute a compilare la scheda di valutazione in quanto sono state classificate (DGR 717/2019) quali centri di riferimento della rete per la diagnosi e consulenza genetica per tutte le malattie rare per le quali tale supporto si renda necessario.

La riunione del Gruppo Tecnico regionale, accertata la validità legale della seduta, all'unanimità approva i contenuti sopra esposti e si conclude alle ore 10.30.

Il Direttore

Dott. Pierluigi Cosenza




Responsabile Scientifico Registro Malattie Rare

Prof.ssa Paola Cipriani



**MODULO PER LA VALUTAZIONE DEI REQUISITI DEI PRESIDII DELLA
RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE**

**DENOMINAZIONE DEL PRESIDIO DELLA MALATTIA RARA CHE RICHIEDE LA
CANDIDATURA**

.....

☐ L'Ente È UN PRESIDIO della Rete regionale per le Malattie Rare

☐ L'Ente NON È ANCORA UN PRESIDIO della Rete regionale per le Malattie Rare

MALATTIA RARA PER CUI IL PRESIDIO SI CANDIDA

Codice esenzione Malattia Rara/Gruppo

R ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

Denominazione della Malattia Rara/Gruppo

.....

Malattie afferenti (se codice di Gruppo)

.....

NUMERO DI CASI DELLA MALATTIA RARA IN OGGETTO SEGUITI DAL PRESIDIO

1. Numero complessivo dei casi trattati nei 5 anni precedenti:

2. Numero di nuovi casi trattati nei 12 mesi precedenti a quello della candidatura:

[I casi dichiarati saranno confrontati con quelli inseriti nel Registro Regionale delle Malattie Rare]

**PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE PER LA SPECIFICA
MALATTIA RARA/GRUPPO**

3. Esiste un percorso diagnostico-terapeutico adottato e formalizzato per la specifica condizione?

☐ Sì ☐

(Allegare la documentazione)

☐ No, ma esiste linea guida adottata per la specifica malattia ☐

(Allegare la documentazione)

☐ No ☐

4. Il presidio è in grado di garantire la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, che comprenda la fase di accertamento diagnostico, il follow-up e il trattamento:

☐ No

☐ Sì, nella sua interezza al proprio interno

☐ Sì, per mezzo di una collaborazione esterna ☐ in Italia ☐ all'estero

In quest'ultimo caso, specificare i Presidi e la/e Unità Operativa/e di riferimento

.....

.....



SERVIZI PRESENTI ALL'INTERNO O IN CONVENZIONE CON IL PRESIDIO OSPEDALIERO

5. Servizio per l'emergenza dedicato a malattie rare (es. rintracciabilità/reperibilità) ☐

Se SI, specificare:

6. Servizio di consulenza genetica

- Si ☐

- No ☐

- Non necessario ☐

7. Laboratorio di genetica medica

- Si ☐

- No ☐

- Non necessario ☐

ATTIVITA' FORMATIVA SULLE MALATTIE RARE NEGLI ULTIMI 5 ANNI

8. Attività formativa organizzata dal personale che opera all'interno del Presidio per la malattia rara ☐
Se sì, allegare la documentazione

9. Partecipazione del personale del Presidio per la malattia rara a convegni ☐
Se sì, allegare la documentazione

RELAZIONE CON ASSOCIAZIONI, PAZIENTI E FAMILIARI

10. Il Presidio collabora con Associazioni di pazienti e/o familiari dedicate alla malattia?

- Si ☐

- No ☐

Se Sì, indicare di seguito i riferimenti della/e Associazione/i ed esplicitare le forme di collaborazione e il coinvolgimento delle Associazioni all'interno del Presidio.

.....

.....



RICERCA E PRODUZIONE SCIENTIFICA SULLE MALATTIE RARE

11. Partecipazione a "trial clinici" ?

- Si

☐

- No

☐

Se Si, indicare di seguito i/l numeri/o di registrazione dei/l trial su ClinicalTrials.gov o WHO ICTRP o, in assenza dei precedenti, il numero di riferimento del Comitato Etico che ha approvato il trial:

.....

.....

12. Collaborazione a gruppi di lavoro, reti regionali, interregionali e internazionali, progetti di ricerca, pubblicazioni scientifiche?

- Si

☐

- No

☐

Se Si, indicare di seguito la denominazione dei progetti, pubblicazioni scientifiche, ecc.

.....

.....

.....

PUNTEGGI

Requisito 1: punti 20	Requisito 7: punti 7 in caso di laboratorio di genetica medica presente o non necessario
Requisito 2: punti 10	Requisito 8: punti 6
Requisito 3: punti 15 in caso di PDTA adottato e formalizzato; punti 10 in caso di linea guida adottata	Requisito 9: punti 5
Requisito 4: punti 10 in caso di presa in carico globale all'interno del presidio; punti 5 in caso di presa in carico per mezzo di una collaborazione esterna	Requisito 10: punti 7
Requisito 5: punti 6	Requisito 11: punti 3
Requisito 6: punti 7 in caso di servizio di consulenza genetica presente o non necessario	Requisito 12: punti 4

CRITERI DI VALUTAZIONE

Per i **Presidi già presenti** nella Rete regionale delle Malattie Rare viene confermata la loro permanenza se ottengono un **punteggio complessivo uguale o superiore a 70 punti su 100**.

Per i **Presidi che effettuano candidatura ex-novo** è necessario il raggiungimento di un **punteggio complessivo uguale o superiore a 60 punti su 100** per entrare a far parte della Rete (la soglia minima risulta essere inferiore rispetto alla soglia prevista per i Presidi già presenti, in quanto per le candidature ex-novo non sono valutabili i requisiti numero 1 e 2).



RIMODULAZIONE RETE REGIONALE MALATTIE RARE

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI				
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI			U.O. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	
RA0030	LYME, MALATTIA DI				

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RB0010	WILMS, TUMORE DI			U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RB0020	RETINOBLASTOMA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA S. SALVATORE L'AQUILA			
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RBG020	COMPLESSO CARNEY			U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA S. SALVATORE L'AQUILA		U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	

3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. ENDOCRINOLOGIA PO ATRI
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO U.O. ENDOCRINOLOGIA PO ATRI
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PO ATRI
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PO ATRI U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI			U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PO ATRI
			U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0050	LEPRECAUNISMO		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI			U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. ENDOCRINOLOGIA PO ATRI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. ENDOCRINOLOGIA PO ATRI

4. MALATTIE DEL METABOLISMO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
				U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PO ATRI
					U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	U.O. PEDIATRIA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI				
RNG060	CONRADI-HÜNERMANN-HAPPE, SINDROME DI		U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		
			U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI				
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI				
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI				
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1760	ZELLWEGER, SINDROME DI				
RF0060	REFSUM MALATTIA DI				
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI				
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0160	IPOFOSFATASIA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0230	CALCINOSI TUMORALE				
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA (diagnosi e consulenza)		U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI				
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI				
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA (diagnosi e consulenza)	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA (diagnosi e consulenza)	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0710	SINDROME MELAS		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0720	SINDROME MERRF		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1600	PEARSON, SINDROME DI				
RF0010	ALPERS, MALATTIA DI				
RF0020	KEARNS-SAYRE, SINDROME DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA (diagnosi e consulenza)			
RF0030	LEIGH, MALATTIA DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA				
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA (diagnosi e consulenza)			
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. NEFROLOGIA E DIALISI LANCIANO - CASOLI - ATESSA	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	U.O. PEDIATRIA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RCG090	MUCOLIPIDOSI				
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI				
RFG030	GANGLIOSIDOSI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI				
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG010	KRABBE, MALATTIA DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA				
RC0100	FARBER, MALATTIA DI				
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA			U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO				
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA				
RC0130	ATRAFERRINEMIA CONGENITA				
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0150	WILSON, MALATTIA DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI				
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)				
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. EMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		U.O. ALLERGOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PNEUMOLOGIA E FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE				
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PNEUMOLOGIA E FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. ALLERGOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA U.O. MALATTIE INFETTIVE SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
RCG161	SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI	U.O. IMMUNOREUMATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE		U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0243	SINDROME TRAPS		U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI				

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RDG010	ANEMIE EREDITARIE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA U.O. EMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA				
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI				
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI				
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. ONCO-EMATOLOGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA		SERVIZIO IMMUNOTRASFUSIONALE SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		U.O. ALLERGOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RFG010	LEUCODISTROFIE				
RF0040	REIT, SINDROME DI				
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA				
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA			
RF0061	DRAVET, SINDROME DI				
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO				
RN1520	LANDAU-KLEPFNER, SINDROME DI				
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA				
RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO				
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	U.O. NEUROLOGIA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA				
RF0111	SCHILD, MALATTIA DI				
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI				
RF0140	WEST, SINDROME DI				
RF0150	NARCOLESSIA	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA		U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RF0310	CADASIL	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO		U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE			U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE				
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO			
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI				
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI				
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA				U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1610	SINDROME POEMS		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG160	DISTONIE PRIMARIE				U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA				
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	U.O. NEUROLOGIA E STROKE UNIT P.O. AVEZZANO	CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEUROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RF0190	EATON-LAMBERT, SINDROME DI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0201	COATS, MALATTIA DI		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI				
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. OCULISTICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0230	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. OCULISTICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. OCULISTICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0280	CHERATOCONO		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. OCULISTICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. OCULISTICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		



9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI	U.O. IMMUNOREUMATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RG0030	POLIARTERITE NODOSA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE			U.O. EMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA U.O. CENTRO DIAGNOSI E TERAPIA EMOFILIA, MALATTIE TROMBOTICHE EMORRAGICHE EREDITARIE SANTO SPIRITO PESCARA	
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI				
RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHÖNLEIN RICORRENTE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI				

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO					
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		U.O. EMODINAMICA INTERVENTISTICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RH0011	SARCOIDOSI		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PNEUMOLOGIA E FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	U.O. PNEUMOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA	U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PNEUMOLOGIA E FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. MALATTIE APPARATO RESPIRATORIO G. MAZZINI TERAMO
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE				
RN0950	KARTAGENER, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. PNEUMOLOGIA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. GASTROENTEROLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SPIRITO SANTO PESCARA	U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI				
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		U.O. ENDOSCOPIA DIGESTIVA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI				
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE				

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO				
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE			U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	U.O. UROLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA			
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO
RN1360	ALPORT, SINDROME DI		CLINICA NEFROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. NEFROLOGIA E DIALISI G. MAZZINI TERAMO

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS				
RL0030	PEMFIGO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA S. SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	U.O. DERMATOLOGIA ONCOLOGICA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY				
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA				
RN0880	ECTRODATILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA				
RNG070	ITTIOSI CONGENITE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN1500	SINDROME KID				
RN0500	CUTIS LAXA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0550	DARIER, MALATTIA DI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA				
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE				
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA	U.O. SERVIZIO DERMATOLOGIA SPIRITO SANTO PESCARA	
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI				
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI				
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO				
RN1700	SIÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		CLINICA DERMATOLOGICA P.O. ORTONA		
RN1710	TAY, SINDROME DI				

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RM0010	DERMATOMIOSITE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
			CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
			U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RM0020	POLIMIOSITE		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
			CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
			U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0050	FASCITE DIFFUSA			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0060	POLICONDRIE RICORRENTE		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSE			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0100	MELOREOSTOSI			U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	U.O. IMMUNOREUMATOLOGIA SAN SALVATORE L'AQUILA	CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA G. MAZZINI TERAMO
					U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
RM0121	SINDROME SAPHO		CLINICA MEDICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. REUMATOLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. MEDICINA GENERALE G. MAZZINI TERAMO
			U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		



15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA				
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE				
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI				
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA				
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA				
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI				
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		CLINICA NEUROLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA				
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI				
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO				
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI				
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE				
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI				
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI				
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI				
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI				
RN0110	ANIRIDIA		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO				
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO				
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"				
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE				
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI				
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI		CLINICA OFTALMOLOGICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA				
RN1460	FRASER, SINDROME DI				
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI				
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO				
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA				
RN0800	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI				
RN0810	BALLER-GEROLD, SINDROME DI				
RN1390	CARPENTER, SINDROME DI				
RN1040	PFEIFFER, SINDROME DI				
RN1230	SUMMITT, SINDROME DI				
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RNG040	CROUZON, MALATTIA DI				
RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE				
RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE				
RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE				
RN0400	JACKSON-WEISS, SINDROME DI				
RN1000	NAGER, SINDROME DI				
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE				
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE				
RN0910	GOLDENHAR, SINDROME DI				
RN0390	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG				
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE				
RN0260	FOCOMELIA			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL				
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE				
RN0430	POLAND, SINDROME DI			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE				



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE				
RN1060	ROBERTS, SINDROME DI				
RN0480	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA				
RN0890	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI				
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE				
RN1670	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI				
RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE				
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA				
RN0340	ADAMS-OLIVER, SINDROME DI				
RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO				
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
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				
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI				
RN0320	GASTROSCHISI			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY				
RN0322	ONFALOCELE			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE				
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI				
RN0210	ATRESIA BILIARE			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI				
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO				
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE				
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA				
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0980	MECKEL, SINDROME DI				
RN1810	ESTROFIA VESCICALE				
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		
RN1430	DENIS-DRASH, SINDROME DI				
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO				



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO		U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO				
RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE				
RN0280	ACRODISOSTOSI				
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE				
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI				
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA				
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI				
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI				
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0680	TURNER, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		C.R.R. AUXOLOGIA PEDIATRICA PO ATRI
			U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		U.O. ENDOCRINOLOGIA PO ATRI
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1590	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI				
RN0670	SINDROME DEL "CRI DU CHAT"				
RN1730	SINDROME WAGR				
RN1270	WILLIAMS, SINDROME DI				
RN0700	WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI				
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE				
RN1320	MARFAN, SINDROME DI				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0330	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI		U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1220	STICKLER, SINDROME DI				
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN0790	AARSKOG, SINDROME DI				
RN0870	DUBOWITZ, SINDROME DI				
RN1070	ROBINOW, SINDROME DI				
RN1080	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI				
RN1100	SECKEL, SINDROME DI				
RN0730	SHORT SINDROME				
RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO				
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
RC0310	SOTOS, SINDROME DI				
RN0490	WEAVER, SINDROME DI				
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI				
RN1550	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI				
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE			U.O. PEDIATRIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI			U.O. NEFROLOGIA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI				
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE			U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA				U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA G. MAZZINI TERAMO
RN0760	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI				
RN0770	STURGE-WEBER, SINDROME DI				
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI				
RN1170	SINDROME PROTEUS				
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER			U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA SANTO SPIRITO PESCARA	
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI				
RN0830	BLOOM, SINDROME DI				
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI				
RN1780	CHAR, SINDROME DI				
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI				
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI				
RN0401	COHEN, SINDROME DI				
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI				
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA				
RN1530	SINDROME LEOPARD				
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI				
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE				
RN0380	FILIPPI, 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				
RC0270	LOWE, SINDROME DI				
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI				
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI				
RN1020	OPITZ, SINDROME DI				
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI				
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI				
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		U.O. REUMATOLOGIA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI		
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		CLINICA PEDIATRICA SS. ANNUNZIATA CHIETI	U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE SANTO SPIRITO PESCARA	
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				
RN0850	SINDROME CHARGE				
RN0940	SINDROME KABUKI				
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE				
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA				
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA				
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI				
RC0060	WERNER, SINDROME DI				
RN1400	COCKAYNE, 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		U.O. DIABETOLOGIA ED ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA SS ANNUNZIATA CHIETI		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RP0010	EMBRIOTOPATIA RUBBOLICA				
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO				
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA				



CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ASL 1	ASL 2	ASL 3	ASL 4
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE				
RP0060	KERNITTERO				
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA				
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA				

