

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		
RA0030	LYME, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		
RB0080	NEUROFIBROMATOSI		
RB0090	COMPLESSO CARNEY		
RB0021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON		
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	LYNCH, SINDROME DI	

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RC0010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RC0020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPIERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFIOT CONGENITO ISOLATO DI GH		



RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		
RC0060	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		DONOHUE, SINDROME DI
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RC0162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

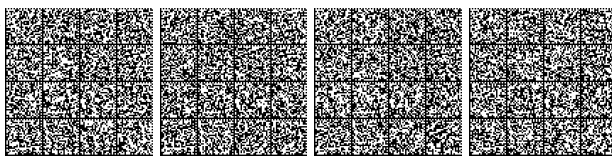
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO		
RC0040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METILMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI / ACERO
	ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DEFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	OMOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA IPERORITINEMIA IPERORITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILLINURIA IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA IPERPROLINEMIA ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI	SINDROME HHH
RC0050	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	CITRULLINEMIA DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) ARGININSUCCINICO ACIDURIA DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA	
RC0060	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLUCOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DEFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DEFETTO CONGENITO DI SACCARASH-ISOMALTASI MALATTIA DA CORRI DI POLIGLUCOSANO	



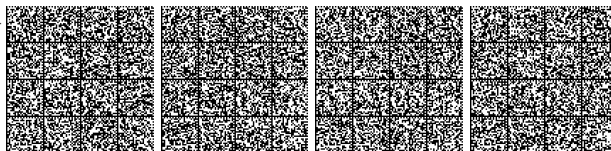
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/a IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/b DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECTIN COLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RCC071	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SMITH-LEWILL-OPITZ, SINDROME DI (codice RNI200) CONRAD-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice RRG060)	
RCC072	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI COA LUGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCC073	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI		ADIPOSI DOLOROSA
RCC080	LIPIDISTROFIA TOTALE		
RCC090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACDEMIA PIPECOLICA	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCC085	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCC110	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELLE IME	PORFIRIE	
RCC120	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
RCC160	IPOFOSFATASIA		
RCC230	CALCINOSI TUMORALE		FOSFOETILAMINURIA



DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	
RCCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice: RN1760)
RCCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
RCCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI
RCCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
RCCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SINDROME MELAS (codice: RN0710) SINDROME MERRF (codice: RN0720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice: RF0300) PEARSON, SINDROME DI (codice: RN1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice: RF0010) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice: RF0020)
RCCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) LEIGH, MALATTIA DI (codice: RF0030)
RCCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
RCCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	
RCCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
RCCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI
RCCG090	MUCOLIPIDOSI
RCCG091	OLIGOSACCARIDOSI
RCCG092	MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI V MUCOPOLISACCARIDOSI VII
RCCG093	MALATTIA DI SALLA
RCCG094	DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI
RCCG095	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)
RCCG096	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I
RCCG097	FABRY, MALATTIA DI
RCCG098	GAUCHER, MALATTIA DI
RCCG099	NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI
RCCG100	NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI
RCCG101	HURLER, SINDROME DI
RCCG102	SCHEIE, SINDROME DI
RCCG103	HUNTER - SINDROME DI
RCCG104	SANFILIPPO, SINDROME DI
RCCG105	MORQUIO, MALATTIA DI
RCCG106	MAROTTEAUX-LAMY, SINDROME DI
RCCG107	SLY, SINDROME DI
RCCG108	MUCOLIPIDOSI TIPO II
RCCG109	MUCOLIPIDOSI TIPO III
RCCG110	MUCOLIPIDOSI TIPO IV
RCCG111	ALFA-MANNOSIDOSI
RCCG112	BETA-MANNOSIDOSI
RCCG113	FUCOSIDOSI
RCCG114	MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO
RCCG115	SIALIDOSI
RCCG116	SCHINDLER, MALATTIA DI
RCCG117	GALATTOSIALIDOSI
RCCG118	MALATTIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI

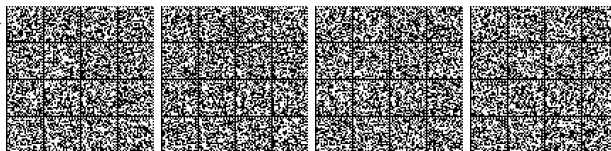


RFG030	GANGLIOSIDIOSI		
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI	
RCG100	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)		
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RCG100)		
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI			
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RCG170)		
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120)		
	A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		ACRODERMATITE ENTEROPATICA
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070)		
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MINNES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESCI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE- DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATO-CEREBRALE
	WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)		
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		



5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	EDEMA ANGIONEUROTOICO EREDITARIO
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	
RC0150	ISTOCITOSI CRONICHE	ISTOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS
RC0160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 2q21.1.2., DA CERTIFICARE CON CODICE RWG090) NUMEGEN, SINDROME DI
RC0161	SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA SINDROME CINCA SINDROME DA IPER IgD
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI	ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO SINONIMI
RD0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA
RD0030	TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	
RD0040	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
RD0050	BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI
RD0060	FANCONI, ANEMIA DI	
RD0070	ANEMIE SIDEROBLASTICHE	
RD0080	METAEVOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEVOGLOBINAREDUCTTASI	METAEVOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI
RD0090	EMOFILIA A	
RD0100	EMOFILIA B	
RD0110	VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
RD0120	DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
RD0130	DEFETTI EREDITARI TRIMEROLICI	
RD0140	(ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLO MUTAZIONE G1681A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLO MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTRIMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G577T DEL GENE F5HTFR)	
RD0150	BERNARD-SOUILLER, SINDROME DI	
RD0160	DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
RD0170	TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RD0600	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	
RD0631	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	



RDG040 **TROMBOCITOPENIE EREDITARIE**
 RDG050 **SINDROMI MIELODISPLASTICHE**
 RD0050 MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
 RD0060 CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI
 RD0070 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
 RD0080 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI
 RDG051 **NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 RD0081 NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)
 MASTOCITOSI SISTEMICA

IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA
 NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE

DISFAGOCITOSI CRONICA

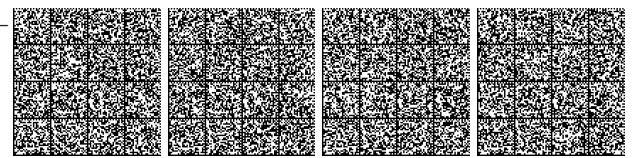
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA MALATTIA E/O GRUPPO

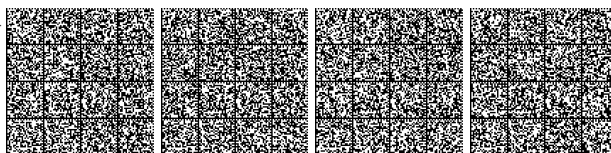
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

RDG040 **LEUCODISTROFIE**
 RF0040 RETT, SINDROME DI
 RF0050 ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA
 RF0060 EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
 RF0061 DRAVET, SINDROME DI
 RF0070 MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
 RN1E20 LANGGJAU-KLEFFNER, SINDROME DI
 RF0080 COREA DI HUNTINGTON
 RF0040 **MALATTIE SPINOCEREBELLARI**
 RN1490 ISAACS, SINDROME DI
 RF0081 ATROFIA MULTISISTEMICA
 RF0041 **NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO**
 RF0050 **ATROFIE MUSCOLARI SPINALI**
 AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI
 ALEXANDER, MALATTIA DI
 CANAVAN, MALATTIA DI
 PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI
 SINDROME CACH
 NASU-HAKOLA, SINDROME DI
 ATASSIA DI FRIEDREICH
 PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
 ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA
 DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE
 DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE 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
 NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)
 DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE
 WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI
 KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI
 KENNEDY, MALATTIA DI
 ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE
 LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER)
 OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
 STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE
 ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
 ATROFIA SPINODENTATA
 ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
 DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
 LOUIS-BAR, SINDROME DI
 SETTELBERG, MALATTIA DI



RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	
RF0111	SCHLIEFER, MALATTIA DI	
RF0130	LENDIX-GASTAUT, SINDROME DI	
RF0140	WEST, SINDROME DI	
RF0150	NARCOLESSIA	
RF0310	CADASIL	
RF0350	EMIGRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	
RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0460	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RF0600	NEUROPATIE EREDITARIE	
		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
		BROWN-VALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTJAN, SINDROME DI
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO II
		ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
		RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWISKY, SINDROME DI
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
RNL610	SINDROME POEMS	
RF0070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	
		DEERINE-SOTTAS, SINDROME DI
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI
		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
		ROSENBERG-CHUTORIAN; SINDROME DI
		ROUSSY-LEVY, SINDROME DI
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3
		MIOPATIA CENTRAL CORE
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE
		MIOPATIA DA DIFFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA
		MIOPATIA NEMALINICA
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEERINE
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
		STEINERT, MALATTIA DI
		THOMSEN, MALATTIA DI
		VON EULENBURG, MALATTIA DI
RF0600	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0600	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMATIALEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	



RF6160 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)

RF0183 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI
 (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

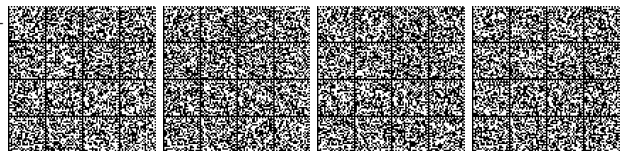
RF0101 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MIASTENIA GRAVIS
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESCLUSIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHPEFENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0270	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTIS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA VALLINA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0320	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0330	IRIDOCCLUTE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RF0330	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMFICIDISI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RF0340	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

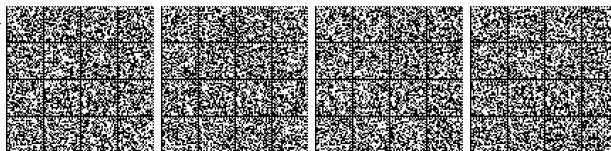
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOTTE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA



RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORFIRA TROMBOTICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		VASCULITE DA IGA
RD0030	PORFIRA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		
RG5020	LINFEDIEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY LINFEDEMA DI MEIGE

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

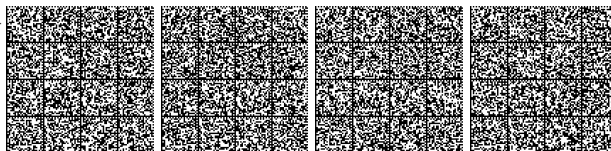
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	
RH0011	SARCODOSI (ESEZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	
RH0010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH5011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
R10010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLIGROVE, SINDROME DI	
R10020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
R10030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
R10040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
R10050	COLANGITE PRIMATIVA SCLEROSANTE		
R10070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MIGROVILLI		
R10080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMATIVA		
R10010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
R10020	DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	CLORIDORREA CONGENITA
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
R10010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
R10020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
R10030	CISTITE INTERSTIZIALE		
R10010	TUBULOPATIE PRIMATIVE	DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI	
R10020	GLOMERULOPATIE PRIMATIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
RN1300	ALPORT, SINDROME DI		
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
R10010	ERITROCHERATOSI HIEMALIS		
R10030	PEMFIGO		
R10040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
R10050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUGOSE		
R10060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
R10070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		
R10080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA		
R10090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		KUNZE-RIEHL, SINDROME DI



<p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RM0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RM0560)</p> <p>IPOVELANDOSI DI ITO (codice RN1480)</p> <p>IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)</p> <p>INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)</p> <p>SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)</p> <p>RMG070</p> <p>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI/VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p>	<p>DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME</p> <p>DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA</p> <p>GOLTZ, SINDROME DI</p> <p>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</p> <p>ITTIOSI CONGENITA</p> <p>ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN</p> <p>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</p> <p>ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"</p> <p>ITTIOSI X-LINKED</p> <p>NETHERTON, SINDROME DI</p> <p>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RM0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p> <p>CUTIS LAXA</p> <p>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</p> <p>XERODERMIA PIGMENTOSA</p> <p>CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA</p> <p>CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA</p> <p>DARIER, MALATTIA DI</p> <p>EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA VARIABILE</p> <p>PACHIDERMOPERIOSTOSI</p> <p>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</p> <p>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE</p> <p>HAY-WELLS, SINDROME DI</p> <p>NEULLAXOVA, SINDROME DI</p> <p>SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO</p> <p>SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO</p> <p>SJOGREN-LARSSON, SINDROME DI</p> <p>TAY, SINDROME DI</p>	<p>SINDROME EEC</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p> <p>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</p>
---	--	---

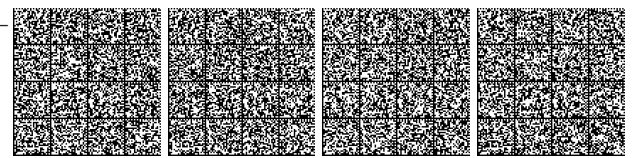


14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RM0010	DERMATOMIOSITE	
RM0020	POUMIOSITE	
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	
RM0050	FASCITE DIFFUSA	
RM0060	POLLICONDRIE RICORRENTE	
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELLO SSO	
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	
RM0100	MELOROSTOSI	
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI	
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	
RM0121	SINDROME SAPHO	SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
RM0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	
RM0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0030	AGENESIA CEREBELLARE	
RM0040	JOUBERT, SINDROME DI	
RM0050	LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI
RNL340	AASE-SMITH, SINDROME DI	
RNL570	NEURACANTOCITOSI	
RNL630	SINDROME ACROCALLOSA	
RNL740	WALKER-WARRBURG, SINDROME DI	
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROCELE DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA TOREILLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINKE, SINDROME DI
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE



SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO	
RF6150	ANOFALMIA/MICROFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI
RN0110	ANIRIDIA
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO COROINETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0140	PERсистенza DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1750	WEILL-MARCHESENI, SINDROME DI
RNG111	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
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACIA ISOLATE E SINDROMICHE	
RNG090	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) 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-WEESS, SINDROME DI (codice RNG040) NAGER, SINDROME DI
RN1000	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI/ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA) PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACIA COME SEGNO PRINCIPALE	
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) MOHR, MALATTIA DI MCGIBBUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDION, SINDROME DI

CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) PAPILLO-LÉGE E PSALUME, SINDROME DI

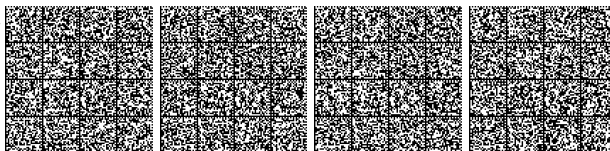
ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

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) BEALS, SINDROME DI
 MARDEN-WALKER, SINDROME DI
 ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 CRISPONI, SINDROME DI
- SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800)
- SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
- SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
- RNG131 **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)**
 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

- RNG141 **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA DEL DOTTO DI BOTALLIO)**
 SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
 EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
- RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
- RN0740 IVE MARK, SINDROME DI
- RN1510 KUPPEL-TREAUJAY, SINDROME DI
- RNG142 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI**
 SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAMM)
 SINDROME CLOVE
 SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE
- BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RM0310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RM0320	GASTROSCISI	
RM0321	SINDROME PRUNE BELLY	
RM0322	ONFALOCELE	
RM0332	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE
RM0332		PENTALOGIA DI CANTRELL
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
RM0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI
RM0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RM0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RM0210	ATRESIA BILIARE	
RM0220	CAROLI, MALATTIA DI	
RM0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	
RM0251	DEFETTI 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 OES
RM0251		ESTROFIA DELLA CLOACA
RM0252	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		
RM0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	
RM0261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RM0261		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RM1810	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00040)	
RM1810	MECKEL, SINDROME DI (codice RM0980)	
RM1810	ESTROFIA VESICALE	
RM0262	DEFETTI 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)	DISGENESIA GONADICA FERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RM0262		SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI
RM0263	ALTRI DEFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL
RM0264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPISPADIA MEGALOURETRA AFALLIA



MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	
RN6271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACRODISOSTOSI (codice RN0288)
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN0500	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RN0600	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
RN0900	ACONDROGENESI
RN1450	ACONDROPLASIA
RN0370	DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA
RN0410	DISTROFIA TORACICA ASISSIANTE
	OSTEOCONDROMI (MULTIPLI)
	DISPLASIA DI KNIEST
	DISPLASIA METATROPICA
	DISPLASIA CAM-POMELICA
	DESBUQUOIS, SINDROME DI
	LAISEN, SINDROME DI
	DISPLASIA CRANOMETAFISARIA
	OSTEOGENESI IMPERFETTA
	OSTEOPETROSI
	DISPLASIA FIBROSA
	ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI
	DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA TARDATA
	FAIRBANK, MALATTIA DI
	DISCONDROSTOSI
	DISPLASIA DIASTROFICA
	DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA
	ENGELMANN, MALATTIA DI
	MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI
	SINDROME DOOR
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA CONGENITA
RN0370	DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE	
RN0800	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPIPIO Y) (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
RN0900	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)
	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)
	SINDROME WAGR (codice RN1730)
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

	ESOSTOSI MULTIPLE
	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
	DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CHALET, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)
	SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
	TUMORE DI WILMS - ANIRIDA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE
	SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4:
	PITT-ROGERS-DAWKINS, SINDROME DI
	MARTIN-BELL, SINDROME DI



<p>RNG091</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p> <p>MAFFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p> <p>RNG092</p> <p>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)</p> <p>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)</p> <p>RNG093</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN AGGREGAMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>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)</p> <p>RNG100</p> <p>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</p> <p>ALAGILLE, SINDROME DI ALSTRÖM, SINDROME DI</p> <p>RNG130</p> <p>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLEOSI TUBEROZA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>RNG200</p> <p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)</p> <p>SINDROME PROTCLUS (codice RN1170)</p> <p>ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/WATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRSESON-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 CARDIOFACCIO-CUTANEA SINDROME LEOPARD DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI DEPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE FILIPPI, SINDROME DI SINDROME FG FINE-LUBINSKY, SINDROME DI FRYS, SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI</p>	<p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p> <p>NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p> <p>EMIPERTROFIA CONGENITA</p> <p>SINDROME KBG</p> <p>CONDEN, MALATTIA DI</p> <p>BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	<p>GIGANTISMO CEREBRALE</p> <p>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</p> <p>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</p> <p>KELLER, SINDROME DI</p> <p>SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</p>
--	---	--



SINDROME CONRENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA

SINDROME DI OPITZ G/EBB TIPO I
SINDROME W DI PALLISTER
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO II
NIKAWA-KUROKI SINDROME DI
NEI/HAUSEL SINDROME DI
ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
SINDROME UNGHIA ROTULA

ROTHMUND-THOMSON 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

RN1310 PRÄDER-WILLI, SINDROME DI

RN1420 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RN1130 SINDROME BRANCO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCO-OCULO-RENALE

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI COYLER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE

RN1440 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHLETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME MARX

RN1130 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE

RN1190 SINDROME MAIL-PATELLA

RN1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA

RNG094 SINDROMI PROGERIODI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono

codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI

POICHILODERMA CONGENITO

WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)

COCKayne, SINDROME DI (codice RN1400)

SINDROME TRICO-RINO-PALANSEA

RN1210 SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

RN1240 TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

RNG095 SINDROMI DI WAARDENBURG

RN1260 WILDERVANGK, SINDROME DI

RN1280 WINCHESTER, SINDROME DI

RN1290 WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
RP0010	EMBRIOTOPATIA RUBOLICA
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE
RP0060	KERNITTERO
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO SINONIMI

