

ALLEGATO 7 - 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 | | LIPODISTROFIA INTESTINALE |
| RA0030 | LYME, MALATTIA DI | | |

2. TUMORI

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|--------------------------------|
| RB0010 | WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI) | | NEFROBLASTOMA |
| RB0020 | RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI) | | |
| RB0030 | CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI | | |
| RB0040 | GARDNER, SINDROME DI | | |
| RB0050 | POLIPOSI FAMILIARE | | |
| RB0060 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI | | LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE |
| RB0070 | SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE | | GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI |
| RBG010 | NEUROFIBROMATOSI | | |
| RBG020 | COMPLESSO CARNEY | | |
| RBG021 | CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON | LYNCH, SINDROME DI | |
| RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO | | |

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 |
| RCG010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI | CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE | |
| RCG020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE | | IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA |

RC0021 DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH

| | | | |
|---|--|--|--|
| RCG060 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO | GLICOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO | |
| RCG061 | IPERINSULINISMI CONGENITI | IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI | |
| RCG070 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (<i>Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III</i>) | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA ILOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE | <i>BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA</i> |
| RCG071 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (<i>le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi</i>) SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200) CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060) | | |
| RCG072 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI | XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC | <i>DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI</i> |
| RCG073 RC0080 RC0090 | DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI LIPODISTROFIA TOTALE DERCUM, MALATTIA DI | | <i>ADIPOSI DOLOROSA</i> |
| RCG084 | MALATTIE PEROSSISOMIALI (<i>le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi</i>) ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760) REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060) | ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA | <i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i> |
| RCG085 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI | DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI | |
| RCG110 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME | PORFIRIE | |
| RCG120 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE | LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA | |
| RC0160 RC0230 | IPOFOSFATASIA CALCINOSI TUMORALE | | <i>FOSFOETILAMINURIA</i> |

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

| | | | |
|---------------|--|---|---|
| RCG074 | DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760) | DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI | |
| RCG075 | DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI | DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI | |
| RCG076 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI | DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI | |
| RCG077 | DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE | DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI | |
| RCG078 | DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, 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) KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020) | | <i>MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</i> |
| RCG081 | DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030) | | |
| RCG082 | SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA | DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) | |
| RCG083 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE | DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I | |

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

| | | | |
|---------------|--------------------------------------|---|---|
| RCG080 | DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI | FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI | |
| RCG140 | MUCOPOLISACCARIDOSI | HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI | <i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i> |
| RCG090 | MUCOLIPIDOSI | MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV | |
| RCG091 | OLIGOSACCARIDOSI | ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI | <i>MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI</i> |

GALATTOSIALIDOSI

| | | | |
|--------|--|--|--------------------------|
| RFG030 | GANGLIOSIDOSI | | |
| RFG020 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI | BATTEN, MALATTIA DI KUFS, MALATTIA DI | |
| RCG180 | ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100) | AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI | DEFICIENZA DI CERAMIDASI |

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

| | | | |
|--------|---|--|--|
| RCG092 | DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA | DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI | |
| RCG093 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO | DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C | |
| RCG094 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170) | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I | |
| 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) ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120) ATransferrinemia congenita (codice RC0130) | EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA | EMOCROMATOSI FAMILIARE |
| RCG101 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070) | | ACRODERMATITE ENTEROPATICA |
| RCG102 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150) | MENKES, SINDROME DI | MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE |
| 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 | | EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO |
| RC0191 | ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE | | |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA | | |
| RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE | ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS | |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI | |
| RCG161 | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241) SINDROME TRAPS (codice RC0243) | FEBBRE PERIODICA EREDITARIA SINDROME CINCA SINDROME DA IPER IgD | |
| RC0220 | SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA) | | |
| RC0290 | SCHNITZLER, SINDROME DI | | 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 |
|-----------------|--|--|---|
| RDG010 | ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI) | SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI | ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA |
| RD0010 | SINDROME EMOLITICO UREMICA | | |
| RD0020 | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA | | MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI |
| RDG020 | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE | EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR) | |
| RDG030 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE | BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN | |
| RDG031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE | | |

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

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|--|--|
| RFG010 | LEUCODISTROFIE | AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH NASU-HAKOLA, SINDROME DI | ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE |
| RF0040 | RETT, SINDROME DI | | |
| RF0050 | ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA | | |
| RF0060 | EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA | | |
| RF0061 | DRAVET, SINDROME DI | | |
| RF0070 | MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO | | |
| RN1520 | LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI | | |
| RF0080 | COREA DI HUNTINGTON | | |
| RFG040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE | STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI |
| RN1490 | ISAACS, SINDROME DI | | |
| RF0081 | ATROFIA MULTISISTEMICA | | |
| RFG041 | NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO | NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI | SEITELBERG, MALATTIA DI |
| RFG050 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | | |

| | | | |
|---------------|---|--|---|
| RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | | |
| RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA | | |
| RF0111 | SCHILDER, MALATTIA DI | | |
| RF0130 | LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI | | |
| RF0140 | WEST, SINDROME DI | | |
| RF0150 | NARCOLESSIA | | |
| RF0310 | CADASIL | | <i>ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA</i> |
| RF0350 | EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE | | |
| RF0360 | EMIPLEGIA ALTERNANTE | | |
| RF0370 | FAHR, MALATTIA DI | | |
| RF0380 | MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI | | |
| RF0390 | PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE | | <i>BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI</i> |
| RF0410 | SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (<i>LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI</i>) | | |
| RF0411 | SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA | | <i>SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI</i> |
| RF0160 | MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI | | |
| RFG060 | NEUROPATIE EREDITARIE | DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI | <i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</i> |
| | | NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE | |
| | | CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI | <i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE</i> |
| | | NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE | |
| | | NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA | |
| | | NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE | |
| | | ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI | |
| | | ROUSSY-LEVY, SINDROME DI | |
| | | NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3 | <i>RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI</i> |
| RF0170 | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA | | |
| RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE | | |
| RF0181 | NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE | | |
| RF0182 | LEWIS SUMNER, SINDROME DI | | |
| RN1610 | SINDROME POEMS | | |
| RFG070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE | MIOPATIA CENTRAL CORE | |
| | | MIOPATIA CENTRONUCLEARE | |
| | | MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA | |
| | | MIOPATIA NEMALINICA | |
| RFG080 | DISTROFIE MUSCOLARI | DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER | |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE | |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB | |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE | |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE | |
| RFG090 | DISTROFIE MIOTONICHE | STEINERT, MALATTIA DI | |
| | | THOMSEN, MALATTIA DI | |
| | | VON EULENBURG, MALATTIA DI | |
| RFG100 | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | | |

| | | |
|--------|---|------------------|
| RF0160 | DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090) | |
| RF0182 | GUILLAIN-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) EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190) | MIASTENIA GRAVIS |

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|---|--|
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI |
| RF0201 | COATS, MALATTIA DI | | |
| RF0210 | EALES, MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR, SINDROME DI | | |
| RF0110 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUOSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA | RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI |
| RF0120 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | | |
| RF0230 | IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS | | |
| RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE | | |
| RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA | | |
| RF0260 | OGUCHI, SINDROME DI | | |
| RF0270 | COGAN, SINDROME DI | | |
| RF0130 | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA | DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE | DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI |
| RF0140 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA | 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 | DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II |
| 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 |
|-----------------|---|--|--|
| RC0110 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA | | |
| RC0210 | BEHÇET, MALATTIA DI | | |
| RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA | | |
| RG0020 | POLIANGIOITE MICROSCOPICA | | <i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i> |
| RG0030 | POLIARTERITE NODOSA | | |
| RG0050 | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE | | <i>CHURG-STRAUSS, SINDROME DI</i> |
| RG0060 | GOODPASTURE, SINDROME DI | | |
| RG0070 | GRANULOMATOSI CON POLIANGITE | | <i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i> |
| RG0080 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI | | <i>HORTON, MALATTIA DI</i> |
| RG0090 | TAKAYASU, MALATTIA DI | | |
| RG0100 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA | | <i>RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI</i> |
| RG0110 | BUDD-CHIARI, SINDROME DI | | |
| RD0030 | PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE | | <i>VASCULITE DA IgA</i> |
| RG0200 | LINFEDEMI PRIMARI CRONICI | PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II | <i>MOSCHCOWITZ, SINDROME DI</i> <i>LINFEDEMA DI NONNE-MILROY</i> <i>LINFEDEMA DI MEIGE</i> |

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|---|---|
| RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA | | |
| | SARCOIDOSI | | |
| RH0011 | <i>(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)</i> | | |
| RHG010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE | POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA | <i>HAMMAN-RICH, SINDROME DI</i> <i>ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA</i> |
| RHG011 | 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 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950) | | |

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|---|-----------------------|
| RI0010 | ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI | ALLGROVE, SINDROME DI | |
| RI0020 | GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE | | |
| RI0030 | GASTROENTERITE EOSINOFILA | | |
| RI0040 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE | | |
| RI0050 | COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE | | |
| RI0070 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI | | |
| RI0080 | LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA | | |
| RIG010 | COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI | BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III | |
| RIG020 | DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE | DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI | CLORIDORREA CONGENITA |

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|---|----------|
| RJ0010 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO | | |
| RJ0020 | FIBROSI RETROPERITONEALE | | |
| RJ0030 | CISTITE INTERSTIZIALE | | |
| RJG010 | TUBULOPATIE PRIMITIVE | DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SIDROME DI | |
| RJG020 | GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME) | | |
| RN1360 | ALPORT, SINDROME DI | | |

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|--------------------------|
| RL0010 | ERITROCHERATOLISI HIEMALIS | | |
| RL0020 | DERMATITE ERPETIFORME | | |
| RL0030 | PEMFIGO | | |
| RL0040 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | | |
| RL0050 | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE | | |
| RL0060 | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS | | |
| RL0070 | SINDROME MICHELIN TIRE BABY | | KUNZE-RIEHM, SINDROME DI |
| RL0080 | SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA | | |
| RL0090 | PIODERMA GANGRENOSO CRONICO | | |

| | | | |
|---------------|--|--|---|
| RNG151 | SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA | |
| | ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880) | | <i>SINDROME EEC</i> |
| | DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560) | | |
| | IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480) | | |
| | IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610) | | <i>GOLTZ, SINDROME DI</i> |
| | INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510) | | <i>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</i> |
| | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680) | | |
| RNG070 | ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO" ITTIOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI | <i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i> |
| | IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600) | | <i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i> |
| | SINDROME KID (codice RN1500) | | <i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i> |
| RN0500 | CUTIS LAXA | | |
| RNG130 | CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE | | |
| RN0520 | XERODERMA PIGMENTOSO | | |
| RN0530 | CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA | | |
| RN0540 | CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA | | |
| RN0550 | DARIER, MALATTIA DI | | |
| RN0570 | EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA | | |
| RN0580 | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA | | |
| RN0590 | ERITROCHERATODERMIA VARIABILE | | |
| RN0620 | PACHIDERMOPERIOSTOSI | | <i>TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</i> |
| RN0630 | PSEUDOXANTOMA ELASTICO | | |
| RN0640 | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE | | |
| RN1470 | HAY-WELLS, SINDROME DI | | |
| RN1560 | NEU-LAXOVA, SINDROME DI | | |
| RN1650 | SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO | | |
| RN1660 | SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO | | |
| RN1700 | SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI | | |
| RN1710 | TAY, SINDROME DI | | |

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|---|
| RM0010 | DERMATOMIOSITE | | |
| RM0020 | POLIMIOSITE | | |
| RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI | | |
| RM0030 | CONNETTIVITE MISTA | | |
| RM0040 | FASCITE EOSINOFILA | | |
| RM0050 | FASCITE DIFFUSA | | |
| RM0060 | POLICONDRITE RICORRENTE | | |
| RM0070 | ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO | | |
| RM0080 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA | | OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA |
| RM0090 | FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA | | MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA |
| RM0100 | MELOREOSTOSI | | |
| RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI | | |
| RM0111 | MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA | | |
| RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA | | |
| RM0121 | SINDROME SAPHO | | SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSII-IPEROSTOSI-OSTEITE |

15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

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

RQ0010 GERSTMANN, SINDROME DI

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

| | | |
|---------------|--|--|
| RFG150 | ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE | LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS |
| RN0070 | FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI | |
| RN0090 | AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI | |
| RN1050 | AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI | |
| RN0100 | PETERS, ANOMALIA DI | |
| RN0110 | ANIRIDIA | |
| RNG101 | COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO |
| | COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) | |
| RN0130 | ANOMALIA "MORNING-GLORY" | |
| RN0140 | PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE | |
| RN1580 | NORRIE, MALATTIA DI | |
| RN1720 | VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI | |
| RN0860 | DISPLASIA SETTO-OTTICA | <i>DE MORSIER, SINDROME DI</i> |
| RN1460 | FRASER, SINDROME DI | |
| RN1750 | WEILL-MARCHESANI, 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 FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE

| | | |
|---------------|---|---|
| RNG030 | SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI |
| | ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030) | |
| | ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) | SINDROME C |
| | BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) | HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI |
| | CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) | PIERRE ROBIN, SINDROME DI |
| | PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) | TREACHER COLLINS, SINDROME DI |
| | SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) | |
| | CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040) | |
| | CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040) | |
| | DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040) | |
| | DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040) | |
| | DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040) | |
| | JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400) | <i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i> |
| RN1000 | NAGER, SINDROME DI | DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER |

RNG040 ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE
 OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
 DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)

MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE

RNG121 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
 ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie
 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) MOHR, MALATTIA DI
 SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) MOEBIUS, SINDROME DI
 SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI
 ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0260 FOCOMELIA
RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0430 POLAND, SINDROME DI
RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE

RNG020 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate,
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060) MARDEN-WALKER, SINDROME DI
 ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA BEALS, SINDROME DI
 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) CRISPONI, SINDROME DI
 FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)
 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110) SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I
 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) SINDROME RAPADILINO
 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; PERVIETÀ
 DEL DOTTO DI BOTALLO) SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO

EBSTEIN, ANOMALIA DI
 CUORE CRISS-CROSS

RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS BEAN, SINDROME DI
RN0740 IVEMARK, SINDROME DI ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
RN1510 KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI

RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI
 PERIFERICI SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE
 ARTEROVENOSA (CMAVM)
 SINDROME CLOVE

SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE

MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

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

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

| | | | |
|--------|--|---|-----------------------|
| RN0190 | MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA | CURRARINO, SINDROME DI | |
| RN0200 | HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI | | |
| RN0201 | GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI | | |
| RN0210 | ATRESIA BILIARE | | |
| RN0220 | CAROLI, MALATTIA DI | | |
| RN0230 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO | | |
| RNG251 | DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | ATRESIA ILEALE ATRESIA COLICA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CLOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OEIS | ESTROFIA DELLA CLOACA |
| RNG252 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE | MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA | |

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

| | | | |
|--------|---|--|---|
| RN0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA | | |
| RNG261 | MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | SENIOR-LOKEN, SINDROME DI | SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONFTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA |
| | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040) | | |
| | MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980) | | |
| RN1810 | ESTROFIA VESCICALE | | |
| RNG262 | DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | DISGENESIA GONADICA PERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI | REIFENSTEIN, SINDROME DI |
| | PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010) | | |
| | DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430) | | |
| | ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240) | SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI | |
| RNG263 | ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO | FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL | |
| RNG264 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO | EPISPADIA MEGALOURETRA | |

AFALLIA

MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

RNG271 **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ACRODISOSTOSI (codice RN0280)

RN0300 SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE

RNG050 **CONDRODISTROFIE CONGENITE**

ACONDROGENESI

ACONDROPLASIA

DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA

DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE

OSTEOCONDROMI MULTIPLI

ESOSTOSI MULTIPLE

DISPLASIA DI KNIEST

DISPLASIA METATROPICA

DISPLASIA CAMPOMELICA

DESBUQUOIS, SINDROME DI

LARSEN, SINDROME DI

RNG060 **OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA**

DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA

FAIRBANK, MALATTIA DI

DISCONDROSTEOSI

DISPLASIA DIASTROFICA

DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA

ENGELMANN, MALATTIA DI

McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

SINDROME DOOR

RN0960 MAFFUCCI, SINDROME DI

RN1450 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA

RN0370 DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI

RN0410 JARCHO-LEVIN, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOCOSTALE

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

RNG080 **SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA** (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)

RNG090 **SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)

PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)

*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE -
RITARDO MENTALE*

SINDROME WAGR (codice RN1730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

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

| | | | |
|---------------|---|---|---|
| RNG091 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220) | SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI | |
| RNG092 | 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) 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) | NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD) | |
| RNG093 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) 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) | EMIIPERTROFIA CONGENITA | <i>GIGANTISMO CEREBRALE</i> |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE) | SINDROME KBG | |
| RN1350 | ALAGILLE, SINDROME DI | | |
| RN1370 | ALSTRÖM, SINDROME DI | | |
| RNG200 | AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760) STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170) | COWDEN, MALATTIA DI BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG | <i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i> |
| RN1300 | ANGELMAN, SINDROME DI | | |
| RN1250 | ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER | | |
| RN1380 | BARDET-BIEDL, SINDROME DI | | <i>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</i> |
| 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 | | |
| RC0250 | COSTELLO, SINDROME DI | | |
| RN1010 | NOONAN, SINDROME DI | | |
| 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 | | KELLER, SINDROME DI |
| RN1820 | FINE-LUBINSKY, SINDROME DI | | |
| RN0900 | FRYNS, SINDROME DI | | |
| RN0920 | HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI | | |
| RN0930 | HOLT-ORAM, SINDROME DI | | |
| RN1540 | LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI | | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE |
| RC0270 | LOWE, SINDROME DI | | SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE |
| | | | SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA |
| RN1850 | MAINZER-SALDINO, SINDROME DI | | |
| RN0970 | MARSHALL, SINDROME DI | | |
| RN1020 | OPITZ, SINDROME DI | | SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I |
| RN1030 | PALLISTER-HALL, SINDROME DI | | |
| RN0420 | PALLISTER W, SINDROME DI | | SINDROME W DI PALLISTER |
| RN0650 | PARRY-ROMBERG, SINDROME DI | | ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA |
| RN1310 | PRADER-WILLI, SINDROME DI | | |
| RN1620 | RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI | | |
| RN1130 | SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE | | |
| RN1140 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE | | |
| RN1770 | SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER | | |
| RN0450 | SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE | | |
| RN1640 | SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA | | SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II |
| RN0850 | SINDROME CHARGE | | |
| RN0940 | SINDROME KABUKI | | NIIKAWA-KUROKI, SINDROME DI |
| RN1830 | SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE | | NEÛHAUSER, SINDROME DI |
| RN1190 | SINDROME NAIL-PATELLA | | ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; |
| RN1160 | SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA | | SINDROME UNGHIA-ROTULA |
| RNG094 | SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI | |
| | | POICHILODERMA CONGENITO | ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI |
| | WERNER, SINDROME DI (codice RC0060) | WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI | |
| | COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400) | | |
| 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 | | |

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|------------------------------------|--|----------|
| RP0010 | EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA | | |
| RP0020 | SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO | | |
| RP0030 | SINDROME FETALE DA IDANTOINA | | |
| RP0040 | SINDROME ALCOLICA FETALE | | |
| RP0060 | KERNITTERO | | |
| RP0070 | FIBROSI EPATICA CONGENITA | | |
| RP0080 | EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA | | |