

## 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	CRONKHITE-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		



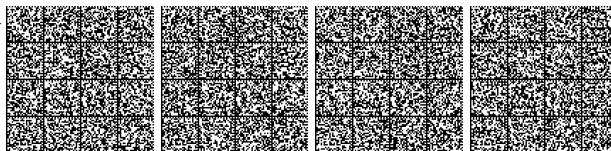
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	RESISTENZA RECEPTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
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**

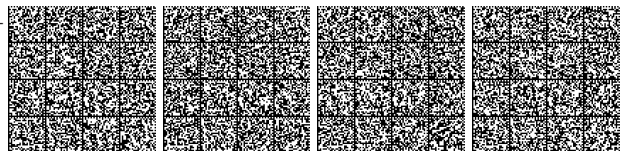
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METILMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO
RC0050	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO 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
RC0060	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	CITRULLINEMIA DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) ARGININSUCCINICO ACIDURIA DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA GLUCOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASH-ISOMALTASI MALATTIA DA CORRI DI POLIGLUCOSANO	



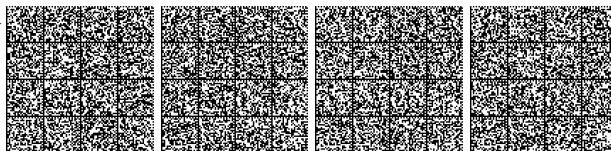
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	<b>DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; 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 LECTINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RCC071	<b>DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (le patologie sottoelenate, 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	<b>DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI</b>	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI COA LUGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCC073	<b>DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI</b>		ADIPOSI DOLOROSA
RCC080	LIPIDISTROFIA TOTALE		
RCC090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	<b>MALATTIE PEROSSISOMALI</b> (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RNI760) REEBUSI MALATTIA DI (codice RFG060)	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCC085	<b>DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI</b>	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCC110	<b>DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELLE IME</b>	PORFIRIE	
RCC120	<b>DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
RCC160	IPOFOSFATASIA		
RCC230	CALCINOSI TUMORALE		FOSFOETILAMINURIA



<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>		
RCC0074	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 (MLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI DEFICIT DI ALFA-METILACETOACIL-CoA TIOLASI DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI
RCC0075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	
RCC0076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI	
RCC0077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	
RCC0078	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) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice: RF0020)
RCC0081	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)
RCC0082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	
RCC0083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I
<b>MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b>		
RCC0080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI MUCOLIPIDIOSI TIPO II MUCOLIPIDIOSI TIPO III MUCOLIPIDIOSI TIPO IV ALFA-MANNOSIDIOSI BETA-MANNOSIDIOSI FUCOSIDIOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDIOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDIOSI
RCC0140	MUCOPOLISACCARIDIOSI	MUCOPOLISACCARIDIOSI I-H MUCOPOLISACCARIDIOSI I-S MUCOPOLISACCARIDIOSI II MUCOPOLISACCARIDIOSI III MUCOPOLISACCARIDIOSI IV MUCOPOLISACCARIDIOSI VI MUCOPOLISACCARIDIOSI VII
RCC0090	MUCOLIPIDIOSI	
RCC0091	OLIGOSACCARIDIOSI	MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

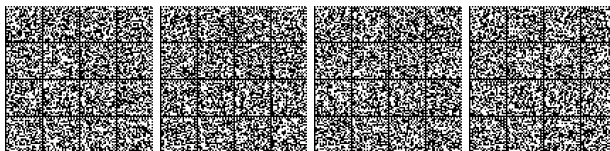


RF6030	GANGLIOSIDOSI		
RF6020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI	
RCG100	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RF6010)		
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RF6011)		
	FABER, MALATTIA DI (codice RCG100)		
<b>DIFFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI</b>			
RCG092	DIFFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
RCG094	DIFFETTI 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 DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RF6044))	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
<b>DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b>			
RCG100	DIFFETTI 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	DIFFETTI 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	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MINNES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE- DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATO-CEREBRALE
	WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)		
RCG103	ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
<b>DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE</b>			
RCG190	DIFFETTI 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	ISTOCTOSI CRONICHE	ISTOCTOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RC0160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGIE, 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

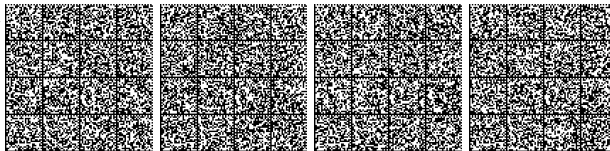
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI			
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RD0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA	
RD0030	TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)		
RD0040	ANEMIA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



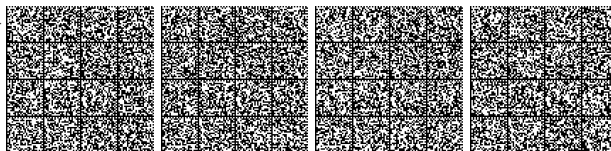
<p>RDG040 RDG050 RD0060 RD0070 RD0080</p>	<p><b>TROMBOCITOPENIE EREDITARIE</b> <b>SINDROMI MIELODISPLASTICHE</b> MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE) SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI</p>	<p>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA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

**7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO**

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0040	LEUCODISTROFIE	ALCARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH	
RF0050	RET, SINDROME DI	NASU-HAKOLA, SINDROME DI	
RF0060	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA		ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RF0070	DRAVET, SINDROME DI		
RF0080	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RF0090	LANGOU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0100	COREA DI HUNTINGTON		
RF0110	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		
RF0120	ATASSIA DI FRIEDREICH		
RF0130	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA		
RF0140	ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE		
RF0150	DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA		
RF0160	DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE		
RF0170	DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT		
RF0180	ATASSIA PERIODICA		
RF0190	MARINESCO-SJOGREN, SINDROME DI		
RF0200	ATASSIA FRIEDREICH-LIKE		
RF0210	ATASSIA-TELEANGECTASIA		
RF0220	SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE		
RF0230	ISAAKS, SINDROME DI		
RF0240	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF0250	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		
RF0260	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		
RF0270	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)		
RF0280	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE		
RF0290	WERNIG-HOFMANN, MALATTIA DI		
RF0300	KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI		
RF0310	KENNEDY, MALATTIA DI		
RF0320	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI		
RF0330	DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE		
RF0340	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE		
RF0350	ATROFIA SPINODENTATA		
RF0360	ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE		
RF0370	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E		
RF0380	LOUIS-BAR, SINDROME DI		
RF0390	SEITZBERG, 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-SIRINGOBUBBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0460	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RF0600	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	
		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
		BROWN-VALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
		SINDROME STIFF-PERSON; MOEBSCH-WOLTMAN, 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	<b>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</b>	
		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 DIFETTI 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	<b>DISTROFIE MUSCOLARI</b>	
RF0600	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	
RF0100	<b>PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE</b>	





**RF0160** 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)

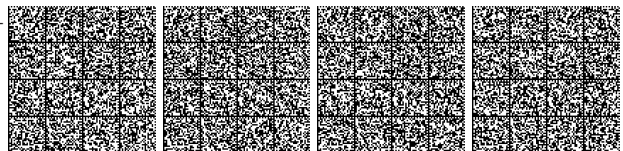
**RF0101** SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
 MIASTENIA GRAVIS  
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

**8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO**

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RF0200</b>	VITREORETINOPATIA ESCLUSIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHPEPENS, SINDROME DI
<b>RF0201</b>	COATS, MALATTIA DI		
<b>RF0210</b>	EALES, MALATTIA DI		
<b>RF0220</b>	BEHR, SINDROME DI		
<b>RF0210</b>	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTES DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROSIO CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA VAIANA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
<b>RF0220</b>	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</b>		
<b>RF0230</b>	IRIDOCCLUTE ETEROCROMICA DI FUCHS		
<b>RF0240</b>	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
<b>RF0250</b>	EMERALOPIA CONGENITA		
<b>RF0260</b>	OGUCHI, SINDROME DI		
<b>RF0270</b>	COGAN, SINDROME DI		
<b>RF0270</b>	<b>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</b>		
<b>RF0270</b>	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</b>	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

**9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO**

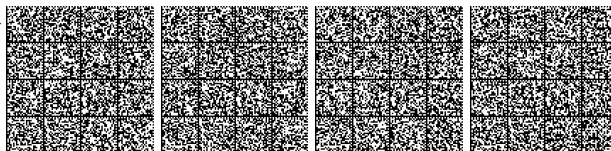
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RC0010</b>	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
<b>RC0210</b>	BEHÇET, MALATTIA DI		
<b>RG0010</b>	ENDOCARDITE REUMATICA		
<b>RG0020</b>	POLIANGIOTTE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA



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 TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		VASCULITE DA IGA
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI	LINFEDEMA IDIOPATICO	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
RD0030	PORFIRA DI HENOKH-SCHÖNLEIN RICORRENTE	LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	LINFEDEMA DI MEIGE
RG0020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

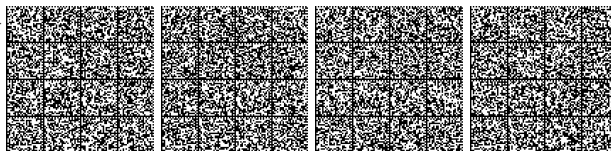
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	
RH0011	SARCODOSI (ESEZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	
RH0010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH0011	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	ALLGROVE, 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	CLORIDORREA CONGENITA
R10020	DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	
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><b>RMG151</b></p> <p><b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA</b> (le patologie sottelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</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><b>RMG070</b></p> <p><b>ITTIOSI CONGENITE</b> (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI/VOLGARE) (le patologie sottelencate, 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 RN0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p> <p>CUTIS LAXA</p> <p><b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b></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>NEULAXOVA, 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>
---	---	---

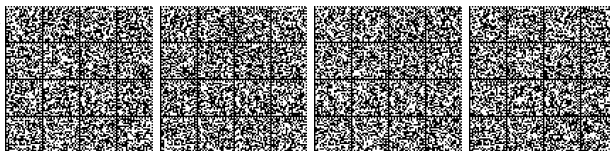


**14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO**

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 DELL'OSSEO	
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
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>		
RM0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI	
RM0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0030	AGENESIA CEREBELLARE	
RM0040	JOUBERT, SINDROME DI	
RM0050	LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0060	OLIOPROSENCEFALIA 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 IDROLETALE 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
RN6101	<b>COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO COROINETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1750	WEILL-MARCHELANI, SINDROME DI
RN6111	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO</b> AICARDI, SINDROME DI BARAITSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI  <i>DE MOISIER, SINDROME DI</i>
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE	
RN6090	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RN6030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN6800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RN6040) CROUZON, MALATTIA DI (codice RN6040) DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RN6040) DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RN6040) DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RN6040) JACKSON-WEESS, SINDROME DI (codice RN6040) NAGER, SINDROME DI DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
RN6040	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI/ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)</b> PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE	
RN6121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) MOHR, MALATTIA DI MCGIBBUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDION, SINDROME DI  <i>CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>



PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

**MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE**

- RN0260 FOCOMELIA
- RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430 POLAND, SINDROME DI
- RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE
- RNG020 **SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**  
 ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)
- SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800)
- SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
- SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
- ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**  
 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)  
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)  
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

BEALS, SINDROME DI

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO I

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

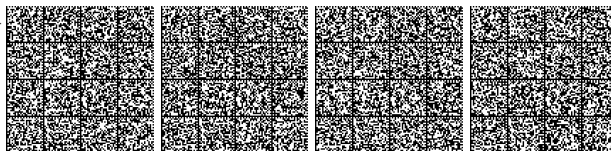
ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA

CRISPONI, SINDROME DI

SINDROME RAPADILINO

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



<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
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
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
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
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
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



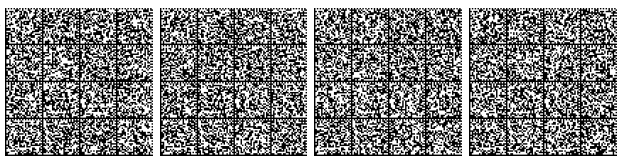


MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	
<b>RN6271</b>	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACRODISOSTOSI (codice RN0288)
<b>RN0300</b>	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
<b>RN0500</b>	CONDRODISTROFIE CONGENITE
<b>RN0600</b>	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
<b>RN0900</b>	ACONDROGENESI
<b>RN1450</b>	ACONDROPLASIA
<b>RN0370</b>	DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA
<b>RN0410</b>	DISTROFIA TORACICA ASHSIANTE
	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
<b>RN0960</b>	MAFFUCCI, SINDROME DI
<b>RN1450</b>	DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA CONGENITA
<b>RN0370</b>	DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
<b>RN0410</b>	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE	
<b>RN0800</b>	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)
<b>RN0900</b>	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)
<b>RN1330</b>	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 - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO URINARIE - RITARDO MENTALE
	SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4:
	PITT-ROGERS-DAWKES, SINDROME DI
	MARTIN-BELL, SINDROME DI



<p><b>RNG091</b></p> <p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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>EHLEERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)</p> <p>STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p> <p><b>RNG092</b></p> <p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)</p> <p>DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)</p> <p>ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)</p> <p>RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)</p> <p>SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)</p> <p>SHORT, SINDROME (codice RN0730)</p>	<p><b>RNG093</b></p> <p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN AGGREGAMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)</p> <p>SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)</p> <p>WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)</p> <p>SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)</p> <p>MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)</p> <p><b>RNG100</b></p> <p><b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b></p> <p>ALAGILLE, SINDROME DI</p> <p>ALSTRÖM, SINDROME DI</p> <p><b>RNG200</b></p> <p><b>AMARTOMIATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>SCLEROI TUBEROSI (codice RN0750)</p> <p>PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)</p> <p>VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)</p> <p>SINDROME PROTCLUS (codice RN1170)</p> <p>ANGELMAN, SINDROME DI</p> <p>ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER</p> <p>BARDET-BIEDL, SINDROME DI</p> <p>BLOOM, SINDROME DI</p> <p>BÖRSESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI</p> <p>CHAR, SINDROME DI</p> <p>RN0350</p> <p>COFFIN-LOWRY, SINDROME DI</p> <p>RN0360</p> <p>COFFIN-SIRIS, SINDROME DI</p> <p>RN0401</p> <p>COHEN, SINDROME DI</p> <p>RN1410</p> <p>CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI</p> <p>RC0250</p> <p>COSTELLO, SINDROME DI</p> <p>RN1010</p> <p>NOONAN, SINDROME DI</p> <p>RN1150</p> <p>SINDROME CARDIOFACCIO-CUTANEA</p> <p>RN1530</p> <p>SINDROME LEOPARD</p> <p>RN1420</p> <p>DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI</p> <p>RN1440</p> <p>DEPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE</p> <p>RN0380</p> <p>FILIPPI, SINDROME DI</p> <p>RN1021</p> <p>SINDROME FG</p> <p>RN1820</p> <p>FINE-LUBINSKY, SINDROME DI</p> <p>RN0900</p> <p>FRYS, SINDROME DI</p> <p>RN0920</p> <p>HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI</p> <p>RN0930</p> <p>HOLT-ORAM, SINDROME DI</p> <p>RN1540</p> <p>LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI</p> <p>RC0270</p> <p>LOWE, SINDROME DI</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</p> <p>SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</p>
--	--	---



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

SINDROME DI OPITZ G/BBB 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

MAINZER-SALDINO, SINDROME DI  
MARSHALL, SINDROME DI  
OPTZ, SINDROME DI  
PALLISTER-HALL, SINDROME DI  
PALLISTER W, SINDROME DI  
PARRY-ROMBERG, SINDROME DI  
PRÄDER-WILLI, SINDROME DI  
RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI  
SINDROME BRANCO, OCULO-FACCIALE  
SINDROME BRANCO, OCULO-RENALE  
SINDROME CARDIOFACCIALE DI COYLER  
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE  
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHELETRICA  
SINDROME CHARGE  
SINDROME MARX  
SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE  
SINDROME NAIL-PATELLA  
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA  
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  
SMITH-MAGENIS, SINDROME DI  
TOWNES-BROCKS, SINDROME DI  
SINDROMI DI WAARDENBURG  
WILDERVANGK, SINDROME DI  
WINCHESTER, SINDROME DI  
WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO  
MALATTIA  
R00010 EMBRIOTOPATIA RUBOLICA  
R00020 SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO  
R00030 SINDROME FETALE DA IDANTOINA  
R00040 SINDROME ALCOLICA FETALE  
R00060 KERNITTERO  
R00070 FIBROSI EPATICA CONGENITA  
R00080 EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA

SINONIMI

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

