

## 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	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO</b>	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	<b>IPERINSULINISMI CONGENITI</b>	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
RCG070	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> ( <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	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> ( <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	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI</b>	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	<i>DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI</i>
RCG073	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI</b>		
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		<i>ADIPOSI DOLOROSA</i>
RCG084	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> ( <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	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI</b>	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCG110	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME</b>	PORFIRIE	
RCG120	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI  XANTINURIA	
RC0160	IPOFOSFATASIA		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
RC0230	CALCINOSI TUMORALE		



**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE**

<b>RCG074</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI</b> <i>(ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)</i>	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	
<b>RCG075</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI</b>	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI	
<b>RCG076</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI</b>	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI	
<b>RCG077</b>	<b>DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE</b>	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI	
<b>RCG078</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE</b> <i>(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</i>  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>
<b>RCG081</b>	<b>DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE</b> <i>(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</i>  LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)		
<b>RCG082</b>	<b>SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA</b>	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)	
<b>RCG083</b>	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I	

**MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE**

<b>RCG080</b>	<b>DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI</b>	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
<b>RCG140</b>	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	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>
<b>RCG090</b>	<b>MUCOLIPIDOSI</b>	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
<b>RCG091</b>	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	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 CERAMIDAS

#### 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	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>  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	<b>ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)</b>	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	<b>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</b>	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	<b>PIASTRINOPATIE EREDITARIE</b>	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	<b>PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE</b>		

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

## 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RFG010</b>	<b>LEUCODISTROFIE</b>	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
<b>RF0040</b>	RETT, SINDROME DI		
<b>RF0050</b>	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA		
<b>RF0060</b>	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
<b>RF0061</b>	DRAVET, SINDROME DI		
<b>RF0070</b>	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
<b>RN1520</b>	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
<b>RF0080</b>	COREA DI HUNTINGTON		
<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	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
<b>RN1490</b>	ISAACS, SINDROME DI		
<b>RF0081</b>	ATROFIA MULTISISTEMICA		
<b>RFG041</b>	<b>NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO</b>	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	SEITELBERG, MALATTIA DI
<b>RFG050</b>	<b>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</b>		

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

RF0160	<b>DISTONIE PRIMARIE</b> (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	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (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	EALLES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0110	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	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	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</b>		
RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RF0130	<b>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</b>	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI
RF0140	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</b>	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	<b>LINFEDEMI PRIMARI CRONICI</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
		LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	<i>LINFEDEMA DI NONNE-MILROY</i>
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	<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	<b>MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE</b>	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	<i>HAMMAN-RICH, SINDROME DI</i>
		FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	<i>ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA</i>
RHG011	<b>SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA</b>	ONDINE, SINDROME DI	
		SINDROME ROHHAD	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	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	<b>COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI</b>	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
RIG020	<b>DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE</b>	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	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SIDROME DI	
RJG020	<b>GLOMERULOPATIE PRIMITIVE</b> (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		

<b>RNG151</b>	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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)		
<b>RNG070</b>	<b>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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>
<b>RN0500</b>	CUTIS LAXA		
<b>RNG130</b>	<b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b>		
<b>RN0520</b>	XERODERMA PIGMENTOSO		
<b>RN0530</b>	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
<b>RN0540</b>	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
<b>RN0550</b>	DARIER, MALATTIA DI		
<b>RN0570</b>	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
<b>RN0580</b>	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
<b>RN0590</b>	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
<b>RN0620</b>	PACHIDERMOPERIOSTOSI		<i>TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</i>
<b>RN0630</b>	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
<b>RN0640</b>	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
<b>RN1470</b>	HAY-WELLS, SINDROME DI		
<b>RN1560</b>	NEU-LAXOVA, SINDROME DI		
<b>RN1650</b>	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
<b>RN1660</b>	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
<b>RN1700</b>	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
<b>RN1710</b>	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
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>			
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	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RNG011	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	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**

<b>RFG150</b>	<b>ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE</b>	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS
<b>RN0070</b>	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
<b>RN0090</b>	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	
<b>RN1050</b>	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	
<b>RN0100</b>	PETERS, ANOMALIA DI	
<b>RN0110</b>	ANIRIDIA	
<b>RNG101</b>	<b>COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)	
<b>RN0130</b>	ANOMALIA "MORNING-GLORY"	
<b>RN0140</b>	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	
<b>RN1580</b>	NORRIE, MALATTIA DI	
<b>RN1720</b>	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	
<b>RN0860</b>	DISPLASIA SETTO-OTTICA	<i>DE MORSIER, SINDROME DI</i>
<b>RN1460</b>	FRASER, SINDROME DI	
<b>RN1750</b>	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	
<b>RNG111</b>	<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

**ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE**

<b>RNG030</b>	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI SINDROME C HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI PIERRE ROBIN, SINDROME DI TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	
	PFEIFFER, 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-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)	<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
<b>RN1000</b>	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**

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

**MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE**

<b>RN0190</b>	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>RN0200</b>	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
<b>RN0201</b>	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
<b>RN0210</b>	ATRESIA BILIARE		
<b>RN0220</b>	CAROLI, MALATTIA DI		
<b>RN0230</b>	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
<b>RNG251</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI</b> (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
<b>RNG252</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE</b>	MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	

**MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE**

<b>RN0250</b>	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
<b>RNG261</b>	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA</b> (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; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
<b>RN1810</b>	ESTROFIA VESCICALE		
<b>RNG262</b>	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (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	
<b>RNG263</b>	<b>ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b>	FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL	
<b>RNG264</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	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

DISPLASIA DI KNIEST

DISPLASIA METATROPICA

DISPLASIA CAMPOMELICA

DESBUQUOIS, SINDROME DI

LARSEN, SINDROME DI

DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA

FAIRBANK, MALATTIA DI

DISCONDROSTEOSI

DISPLASIA DIASTROFICA

DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA

ENGELMANN, MALATTIA DI

MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI

SINDROME DOOR

*ESOSTOSI MULTIPLE*

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

*DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA*

*OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA*

**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)

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)

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





<b>RNG091</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
<b>RNG092</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> 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)	
<b>RNG093</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> 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>
<b>RNG100</b>	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
<b>RN1350</b>	ALAGILLE, SINDROME DI		
<b>RN1370</b>	ALSTRÖM, SINDROME DI		
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> 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>
<b>RN1300</b>	ANGELMAN, SINDROME DI		
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>RN1380</b>	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		<i>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</i>
<b>RN0830</b>	BLOOM, SINDROME DI		
<b>RN0840</b>	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
<b>RN1780</b>	CHAR, SINDROME DI		
<b>RN0350</b>	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
<b>RN0360</b>	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
<b>RN0401</b>	COHEN, SINDROME DI		
<b>RN1410</b>	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
<b>RC0250</b>	COSTELLO, SINDROME DI		
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>RN1150</b>	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
<b>RN1530</b>	SINDROME LEOPARD		
<b>RN1420</b>	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
			ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
			SINDROME UNGHIA-ROTULA
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RNG094	<b>SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	
		POICHILODERMA CONGENITO	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
		WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)		
	COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI		
RNG095	<b>SINDROMI DI WAARDENBURG</b>		
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		