

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		
RA0030	LYME, MALATTIA DI		LIPDOSTROFIA INTESTINALE

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESEZIONE RIMOVIBILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESEZIONE RIMOVIBILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		LIPDOSTROFIA INTESTINALE
RB0050	POLIPSI FAMILIARE		
RB0060	LINFANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		
RB0010	NEUROFIBROMATOSI		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0020	COMPLESSO CARNEY		
RB0021	CANCRO NON POLIPOSIICO 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		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONSENTITO		
RC6030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RC6031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0040	PUBERTA PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONOHUE, SINDROME DI
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDICI
RC0280	REFETTOF, SINDROME DI		
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RCG162	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
-----------------	---------------------	--	----------

RCG040 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI

FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA

TIROSINEMIA

ISTIDINEMIA

ALCAPTONURIA

LEUCINOSI

IPERVALINEMIA

METILMALONICO ACIDURIA

GLUTARICO ACIDURIA

ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO

DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA

OMOCISTINURIA

SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA

IPERORINTINEMIA

IPERORINTINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILINURIA

IPERGLICEMIA NON CHETOTICA

IPERPROLIFEMIA

ALBINISMO

HARTNUP, MALATTIA DI

CISTINURIA

INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA

CISTINOSI

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

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI

ESCLUSO: DIABETE MELLITO

RCG050 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE

RCG060 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO

MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO

SINDROME HHH

RCG061 IPERINSULINISMI CONGENITI  
DIFETTO CONGENITO DI SACCARASIOSSALTIASI  
MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCCOSANO  
IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCCHINASI

RCG070 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso:  
*Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)*

IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa  
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb  
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA  
IPOBETALIPROTEINEMIA  
ABETALIPROTEINEMIA  
TANGIER, MALATTIA DI  
DEFICIT DI LEGGINKOLESTEROLO ACILTRANSFERASI  
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE

BASSEV-KORNZWEIG, SINDROME DI  
DEFICIT FAMILIARE DI ALFA LIPOPROTEINA

RCG071 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate,  
pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SMITH-LEMU-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)  
CONRADI-HUNERMANN-HAPPE, SINDROME DI (codice RRG060)

RCG072 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI

XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA  
DEFICIT DI COA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI  
SINDROME PHARC

DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSIASI

RCG073 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI

RC0080 LIPODISTROFIA TOTALE

DERCUM, MALATTIA DI

ADIPOSI DOLOROSA

RCG084 MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo,  
sono codificate come indicato tra parentesi)

ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)  
ZELLWEGER, SINDROME DI ( codice RN1760)  
REFSUM, MALATTIA DI (codice RFG060)

ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE  
ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED  
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA  
ACIDEMIA PIPECOLICA

EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME

RCG085 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PICCOLI  
PEPTIDI

DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSIASI

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

RC0160 IPOFOSFATASIA

XANTINURIA

FOSFOETILAMINURIA

RC0230 CALCINOSI TUMORALE



**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE**

**RCG074** DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI  
(ESCLUSO: SINDROME DI ZELLMINGER codice RNL750)

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 (VLCD)

DEFICIT DI CARINITINA-PALMITOIL TRANSFERASI  
DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-CoA TIOLASI

DEFICIT CONGENITO DI PRIVAVATO DEIDROGENASI FOSFATASI  
DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI

**RCG075** DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOULSI  
**RCG076** DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI  
**RCG077** DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE

MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATTICA - ICTUS  
EPILESSIA MIDOLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI

**RCG078** DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SINDROME MELAS (codice RNO710)  
SINDROME MERRF (codice RNO720)  
ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)  
PEARSON, SINDROME DI (codice RNL500)  
ALPER, MALATTIA DI (codice RF0010)  
KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)

**RCG081** DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)

DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTILTRANSFERASI (GAMT)  
DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I

**RCG082** SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA  
**RCG083** ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

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

MUCOPOLISACCARIDOSI I-H  
MUCOPOLISACCARIDOSI I-S  
MUCOPOLISACCARIDOSI II  
MUCOPOLISACCARIDOSI III  
MUCOPOLISACCARIDOSI IV  
MUCOPOLISACCARIDOSI VI  
MUCOPOLISACCARIDOSI VIII

**RCG090** MUCOLIPIDIOSI  
**RCG091** OLIGOSACCARIDOSI

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

MALATTIA DI SALLA  
DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

RFG030 GANGLIOSIDOSI  
 BATTEN, MALATTIA DI  
 RFG020 CERIODILOPOFUSCINOSI  
 KUFES, 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 RCG100)  
 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 RCG170)  
 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-PRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI**

RCG100 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le  
 patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra  
 parentesi)  
 EMOCROMATOSI EREDITARIA  
 ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120)  
 SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA  
 ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130)  
 RCG101 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le  
 patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra  
 parentesi)  
 ACRODERMATITE ENTEROPATICA  
 DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070)  
 RCG102 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate,  
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
 MENKES, SINDROME DI  
 WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)  
 MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI/  
 DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE DEGENERAZIONE  
 PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE  
 RCG103 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI  
 IPOMANESIMIA PRIMATIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA  
 IPERMANGANESIMIA ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA

**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE**

RCG190 DIFETTI CONGENITI DELLA GLUCOSILAZIONE PROTETICA (CDGS)  
 RCG130 AMILOIDOSI SISTEMICHE  
 RCG180 CRIGLER-NAIJAR, SINDROME DI

## 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

**CODICE MALATTIA E/O GRUPPO**  
**MALATTIA**  
 RC0190 ANGIOEDEMA EREDITARIO  
 RC0191 ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE  
 RC0200 CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA  
 RC0150 ISTIOCITOSI CRONICHE  
 RC0160 IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE

**ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**

**SINONIMI**

EMEMA ANGIOEMUROTICO EREDITARIO  
 ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS  
 AGAMMAGLOBULINEMIA  
 DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RRG090)  
 NUNNEN, SINDROME DI

RC0161 **SINDROMI AUTONFIAMMATORIE 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)

ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

RC0290 SCHNITZLER, SINDROME DI

## 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

**CODICE MALATTIA E/O GRUPPO**  
**MALATTIA**  
 RD0010 ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)

**ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**

**SINONIMI**

SFEROCITOSI EREDITARIA  
 TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINORI)  
 ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI  
 BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI  
 FANCONI, ANEMIA DI  
 ANEMIE SIDERBLASTICHE  
 METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI

ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA  
 PANCIOPENIA DI FANCONI  
 METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA

RD0010 SINDROME EMOLITICO UREMICA  
 RD0020 EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA  
 RD0020 DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE

MARCHIAFAVA-MICHEL, MALATTIA DI

RD0030 PIASTRINOPATIE EREDITARIE

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 G2020A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)  
 BERNARD-SOLLER, SINDROME DI  
 DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE  
 TROMBOASTENIA DI GLANZMANN

RD0031 PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE

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

IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA

DISFAGOCITOSI CRONICA

## 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

COBICE MALATTIA  
 LEUCODISTROFIE

MALATTIA E/O GRUPPO

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI  
 ALEXANDER, MALATTIA DI  
 CANAVAN, MALATTIA DI  
 PELUZEUS-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)  
 OSTIODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE

RF0040 RETT, SINDROME DI  
 RF0050 ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA  
 RF0060 EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA  
 RF0061 DRAVET, SINDROME DI  
 RF0070 MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO  
 RN1520 LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI  
 RF0080 COREA DI HUNTINGTON  
 RF0040 MALATTIE SPINOCEREBELLARI

ATASSIA DI FRIEDREICH  
 PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA  
 ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARE  
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA  
 DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE  
 DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES  
 DISINERZIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT  
 ATASSIA PERIODICA  
 MARINESCO-SIOGREN, SINDROME DI  
 ATASSIA FRIEDREICH-LIKE  
 ATASSIA-TELEANGECTASIA  
 SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE

STRUMPPELL-LORRAIN, MALATTIA DI  
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARE  
 ATROFIA CEREBELLO OLIVARE  
 ATROFIA SPINODENTARIA  
 ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  
 DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E  
 LOUIS-BAR, SINDROME DI

RN1490 ISAACS, SINDROME DI  
 RF0081 ATROFIA MULTISISTEMICA  
 RF0041 NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO  
 RF0050 ATROFIE MUSCOLARI SPINALI

NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)  
 DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE  
 WERDNING-HOFFMANN, MALATTIA DI  
 KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI  
 KENNEDY, MALATTIA DI

SEITZBERG, MALATTIA DI

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	ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0350	EMIGRAMIA EMIPLEGICA FAMILIARE	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	BROWN-VALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	SINDROME STIFF-PERSON; MORSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
RF0660	NEUROPATIE EREDITARIE	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIOLINIZZANTE	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RIGORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
RN1610	SINDROME POEMS	
RF0070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI, SINDROME DI
RF0080	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0090	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	
		DEBERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIOLINIZZANTE 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 DEFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZKY-DEBERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCCULO-GASTRO-INTESTINALE STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI



RFG160 **DISTONIE PRIMARIE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF090)  
 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI  
 (LIMITATAMENTE ALE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

RF0182

RFG101 **SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISMINUITE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
 MIASTEMIA GRAVIS  
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

## 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di Malattie Affinenti al Gruppo	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHERENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RFG110	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUROSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA ITALINA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS
RFG120	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE</b>		FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0230	IRIDOCICLITE ETERO Cromica DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RFG130	<b>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</b>	DEGENERAZIONE MODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESWANN, 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 MODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BUCKLERS DISTROFIA LATTICE, AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RFG140	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</b>		
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDI MULTIFOCALI		
RF0330	COROIDI SERPIGINOSA		

## 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di Malattie Affinenti al Gruppo	SINONIMI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		

<b>RC0210</b>	BEÇET, MALATTIA DI	
<b>RG0010</b>	ENDOCARDITE REUMATICA	
<b>RG0020</b>	POLIANGIOTE MICROSCOPICA	POLIAETERITE MICROSCOPICA
<b>RG0030</b>	POLIAETERITE NODOSA	
<b>RG0050</b>	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE	CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
<b>RG0060</b>	GOODPASTURE, SINDROME DI	
<b>RG0070</b>	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE	GRANULOMATOSI DI WEGENER
<b>RG0080</b>	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	HORTON, MALATTIA DI
<b>RG0100</b>	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
<b>RG0110</b>	BUDD-CHIARI, SINDROME DI	RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
<b>RD0030</b>	PORPORA DI HENOKH-SCHÖNLEIN RICCORRENTE	VASCULITE DA IGA
<b>RG0200</b>	<b>LINEFEMMI PRIMARI CRONICI</b>	
		LINEFEDMA IDIOPATICO
		LINEFEDMA EREDITARIO DI TIPO I
		LINEFEDMA PRIMATIVO AUTOSOMICO RECESSIVO
		LINEFEDMA EREDITARIO DI TIPO II
		LINEFEDMA DI NONNE-MILROY
		LINEFEDMA DI MEIGE

**10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO**

**ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**

<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
<b>RG0120</b>	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA SARCIDIOSI	
<b>RH0011</b>	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	
<b>RHG010</b>	<b>MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE</b>	
		POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA
		FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
<b>RHG011</b>	<b>SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA</b>	HANMANN-RICH, SINDROME DI
		ONDINE, SINDROME DI
		SINDROME ROHHAD
<b>RH0020</b>	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA	
<b>RH0021</b>	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA	
<b>RH0022</b>	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA	
<b>RNG110</b>	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottodiscantate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA



### 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

#### MALATTIA E/O GRUPPO

#### ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

#### SINONIMI

R10010 ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI

ALGERVE, SINDROME DI

R10020 GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE

R10030 GASTROENTERITE EOSINOFILA

R10040 SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE

R10050 COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE

R10070 MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI

R10080 LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA

R10090 COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI

R10020 DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE

BYLER, MALATTIA DI  
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II  
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III  
DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO  
DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI  
CLORIDOREA CONGENITA

### 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

#### MALATTIA E/O GRUPPO

#### ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

#### SINONIMI

R10010 DIABETE INSIPIDO NEROGENICO

R10020 FIBROSI RETROPERTONEALE

R10030 CISTITE INTERSTIZIALE

R10010 TUBULOPATIE PRIMITIVE

DENT, SINDROME DI  
BARTTER, SINDROME DI  
GITELMAN, SINDROME DI

R10020 GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)

R10030 ALPORT, SINDROME DI

### 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

#### MALATTIA E/O GRUPPO

#### ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

#### SINONIMI

R10010 ENTROCHERATOLISI HIEMALIS

R10030 PEMFIGO

R10040 PEMFIGOIDE BOLLOSO

R10050 PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCCOSE

R10060 LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS

R10070 SINDROME MICHELIN TIRE BABY

R10080 SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA CLINICA

R10090 PIDDERMIA GANGRENOSO CRONICO

KUJZE-RIEHM, SINDROME DI

<b>RN6151</b>	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHINE
		DISPLASIA ECTODERMICA IPODROTICA
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)	SINDROME EEC
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)	
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)	GOLITZ, SINDROME DI
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)	BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI
	INCONTINENZA PIGMENTI (codice RN0510)	
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)	
<b>RN6070</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>	
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)	ENTRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
	SINDROME KID (codice RN1500)	ENTRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
	CUTIS LAXA	SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'
	<b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b>	
<b>RN6130</b>	<b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b>	
<b>RN0520</b>	XERODERMA PIGMENTOSO	
<b>RN0530</b>	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	
<b>RN0540</b>	CUTE MARMORATA TEANGECTASICA 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>	PACHIDERMOPOROSI	
<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>RN1550</b>	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	
<b>RN1560</b>	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO	
<b>RN1700</b>	SIÖGREN-LARSSON, SINDROME DI	
<b>RN1710</b>	TAY, SINDROME DI	

TOURNAI-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI

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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di Malattie Affendenti al Gruppo	SINONIMI
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTERASI		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFUSA		
RM0060	POLICONDRIE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSEIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE 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	ESempi di Malattie Affendenti al 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	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RM0060	OLOPROSENFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RMG150	AGENESIA/DISEGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFELD-BIXLER-DEWYER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RM1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RM1570	NEUROACANTOCITOSI		
RM1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RM1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RMG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORELLO-CAREY, SINDROME DI BEN ARI-SHUPPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINENGE, SINDROME DI	FORENCEFALIA-IPORPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI		

**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO**

RFG150	ANOFALMIA/MICROFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI	
RN0110	ANIRIDIA	
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
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-MARCHEZAN, SINDROME DI	
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	AICARDI, SINDROME DI BARATTSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI

DE MOERSER, SINDROME DI

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

**SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	SINDROME C
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERWANN-STREIFF, SINDROME DI
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
	PEEFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	SUNAMIT, 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)	
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 DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	CRANIOSINOSTOSI-IPOLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

**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)	MOHR, MALATTIA DI
--------	---	-------------------

GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)  
SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)  
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

MOEBIUS, SINDROME DI  
SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI

PAPILLON-LEAGE E PSAUWE, SINDROME DI

**MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE**

RN0260 FOCOMEILIA

RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL

RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE

RN0430 POLAND, SINDROME DI

RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE

RN020 **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 CONTRATURALE CONGENITA

CRISPONI, SINDROME DI

BEALS, SINDROME DI

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO I

SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)

FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)

SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)

RN0131 **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)**

SINDROME RAPADUINO

SEQUENZA SIRENOMEILICA (codice RN0440)

ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)

SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

**MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI**

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 (POP-LASICO

EBSTEIN, ANOMALIA DI

CUORE CRISS-CROSS

BEAN, SINDROME DI  
ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI

RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS  
RN0740 IVEMARK, SINDROME DI  
RN1510 KUPPEL-TRENNUNAN', SINDROME DI  
RN0142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI

SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (GMAYM)  
SINDROME CLOVE  
SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE

**MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE**

RN0320 GASTROSCISI  
RNO321 SINDROME PRUNE BELLY  
RNO322 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**

RNO190 MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA  
CURRARIANO, SINDROME DI  
RNO200 HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI  
RNO201 GOLDBERG-SHPRINZEN, SINDROME DI  
RNO210 ATRESIA BILIARE  
RNO220 CAROLI, MALATTIA DI  
RNO230 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**

RNO250 RENE CON INDOLLARE 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  
RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00940)  
MECKEL, SINDROME DI (codice R00980)  
SINDROME RENALE-RETINICA;  
NEFRONDIPTISI GIOVANILE CON AMFIBIOSI DI LEBER;  
DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA

RNI1810 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)

DISEGENESIA GONADICA  
PERRAULT, SINDROME DI  
SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI  
REFENSTEIN, SINDROME DI

DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice R11430)  
ERMAFRODITISMO VERO (codice RNO240)

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  
MEGALOCURETRA  
AFALLIA

**MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO**

**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI**

**RNG271** **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 EPISFARIA EMMELICA  
DISTROFIA TORACICA ASFISSANTE  
OSTEOCONDROMI MULTIPLI  
DISPLASIA DI KNIEST  
DISPLASIA METATROPICA  
DISPLASIA CAMPOVELICA  
DESLUOIS, SINDROME DI  
LASEN, SINDROME DI  
DISPLASIA CRANIOETAFISARIA  
OSTEOGENESI IMPERFETTA  
OSTEOPETROSI  
DISPLASIA FIBROSA  
ELLS-VAN CREVELD, SINDROME DI  
DISPLASIA SPONDILIEPISFARIA TARDA  
FARBANK, MALATTIA DI  
DISCONDROSTOSI  
DISPLASIA DIASTROPICA  
DISPLASIA PSEUDODIASTROPICA  
ENGELMANN, MALATTIA DI  
MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI  
SINDROME BOOR

ESOSTOSI/MULTIPLE

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

**RN0960** **MAFFUCCI, SINDROME DI**  
**RN1460** **DISPLASIA SPONDILIEPISFARIA CONGENITA**  
**RN0370** **DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI**  
**RN0410** **JARCHO-LEVIN, SINDROME DI**

DISPLASIA EPISFARIA MULTIPLE

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

DISPLASIA SPONDILIOCOSTALE

**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)**

**RNG090** **TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)**  
**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)

**RN1330** **PALLISTER-KILLIAN, SINDROME D) (codice RN1590)**  
**SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)**  
**SINDROME WAGR (codice RN1730)**  
**WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)**  
**WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)**  
**SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE**

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-DAWKINS, SINDROME DI  
MARTIN-BELL, 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)

**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 OSTIODISPLASTICO 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)

EMIPERTROFIA CONGENITA

GIGANTISMO CEREBRALE

**RNG100**

**RN1350**

**RN1370**

**RNG200**

ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATIVAMENTE A SINDROMI NOTE)

ALAGILLE, SINDROME DI

ALSTROM, SINDROME DI

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)

BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI  
COMPLESSO DI VON MEYENBURG

MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI

**RN1300**

**RN1250**

**RN1380**

**RN0830**

**RN0840**

**RN1780**

**RN0350**

**RN0360**

**RN0401**

**RN1410**

**RC0250**

**RN1010**

**RN1150**

**RN1530**

**RN1420**

**RN1440**

**RN0380**

**RN1021**

**RN1820**

**RN0900**

**RN0920**

**RN0930**

LAURENCE-MOON, SINDROME DI

KELLER, SINDROME DI

RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		
RC0270	LOWE, SINDROME DI		
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI		
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI		
RN1020	OPITZ, SINDROME DI		
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI		
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
RN1620	RUBINSTEIN-TAVBI, SINDROME DI		
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		
RN0850	SINDROME CHARGE		
RN0940	SINDROME KABUKI		
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		
RN1190	SINDROME NAL-PATELLA		
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RN0694	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	
		POICHILODERMA CONGENITO	
		WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	
RN1180	WERNER, SINDROME DI (codice RC0080)		
RN1210	COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1240	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN0695	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1260	TOWNES-BROCK, SINDROME DI		
RN1280	SINDROMI DI WAARDENBURG		
RN1290	WILDERVANCK, SINDROME DI		
	WINCHESTER, SINDROME DI		
	WOLFFRAM, SINDROME DI		
		ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI	
		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI	
		NEUHAUSER, SINDROME DI	
		ONICOSTODISPLASIA EREDITARIA;	
		SINDROME UNGHIA-ROTULA	
		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE	
		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE	
		SINDROME CONGENITALE: DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA	
		SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I	
		SINDROME W DI PALLISTER	
		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA	

## 16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE	MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di Malattie Afferenti al Gruppo	SINONIMI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOUCA			
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO			
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA			
RP0040	SINDROME ALCOUCA FETALE			
RP0060	KERNITTERO			
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA			
RP0080	EMBRIOFETOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA			