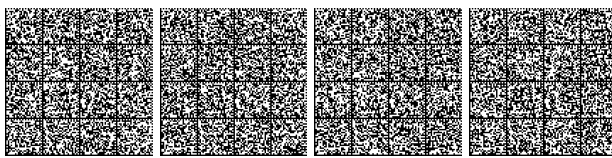


ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO		
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI	
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI	LIPODISTROFIA INTESTINALE
RA0030	LYME, MALATTIA DI	
2. TUMORI		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	
RB0030	CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI	
RB0040	GARDNER, SINDROME DI	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	
RB0010	NEUROFIBROMATOSI	
RB0020	COMPLESSO CARNEY	
RB0021	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	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	SCHMIDT, SINDROME DI	RESISTENZA RECEPTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI	LARON, SINDROME DI	
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA		
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		
RC0060	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		
RC0280	REFFOFF, SINDROME DI		
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RC0162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B	DONOHUE, SINDROME DI RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

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



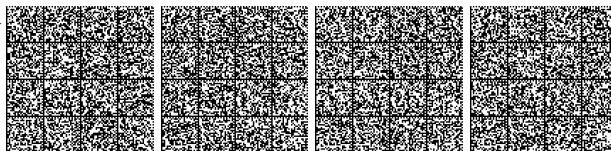
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/a IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/b DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECTIN COLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RCC071	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie 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	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI COA LUGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCC073	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI		
RCC080	LIPIDISTROFIA TOTALE		ADIPOSI DOLOROSA
RCC090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RFI020) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RNI760) REESUM MALATTIA DI (codice RFG060)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCC085	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCC110	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELLE IME	PORFIRIE	
RCC120	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
RCC160	IPOFOSFATASIA		
RCC230	CALCINOSI TUMORALE		FOSFOETILAMINURIA



DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE		
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 sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME MELAS (codice: RN0710) SINDROME MERRF (codice: RN0720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice: RF0300) PEARSON, SINDROME DI (codice: RN1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice: RF0010) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice: RF0020)
RCC0081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	LEIGH, MALATTIA DI (codice: RF0030)
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
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		
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



RFG030	GANGLIOSIDOSI		
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI	
RCG100	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)		
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RCG100)		
DIFFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI			
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 RFG044))	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
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 CRESCI 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	
DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	DIFFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		

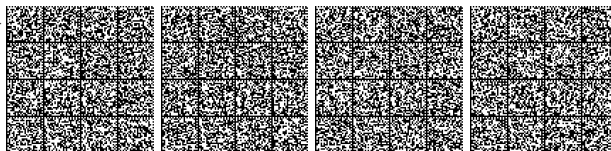


5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

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
RD0510	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI
RD0020	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI
RD0030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TRIMERBOLICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTRIMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G577T DEL GENE F11R) BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RD0031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		



<p>RDG040 RDG050 RD0050 RD0060 RD0070 RD0080</p>	<p>TROMBOCITOPENIE EREDITARIE SINDROMI MIELODISPLASTICHE 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>
--	---	---	------------------------------

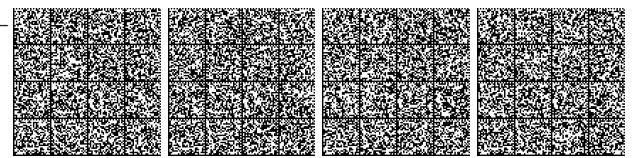
RDG051
RD0081

NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)
MASTOCITOSI SISTEMICA

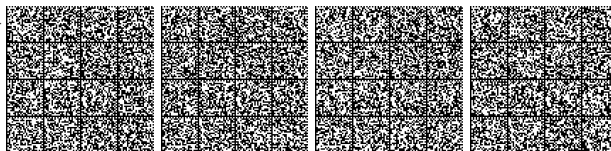
NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE

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	ISAAKS, SINDROME DI	ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE
RF0130	ATROFIA MULTISISTEMICA	ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RF0140	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO		
RF0150	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	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	NEUROPATIE EREDITARIE	
		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	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	
		DEERINE-SOTTAS, SINDROME DI
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI
		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
		ROSENBERG-CHUTORIAN; SINDROME DI
		ROUSSY-LEVY, SINDROME DI
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3
		MIOPATIA CENTRAL CORE
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE
		MIOPATIA DA DIFFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA
		MIOPATIA NEMALINICA
		DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEERINE
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
		STEINERT, MALATTIA DI
		THOMSEN, MALATTIA DI
		VON EULENBURG, MALATTIA DI
RF0600	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0090	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	



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

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

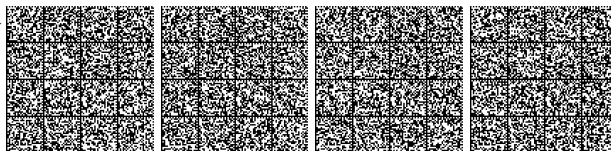
RF0101 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MIASTENIA GRAVIS
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESCLUSIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHPEPENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0230	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTES DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0240	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0250	IRIDOCCLUTE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0260	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0270	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0280	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0290	COGAN, SINDROME DI		
RF0300	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE 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
RF0310	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		
RF0320	CHERATOCONO		
RF0330	CONGIUNTIVITE LIGNEA CORODITE MULTIFOCAL CORODITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

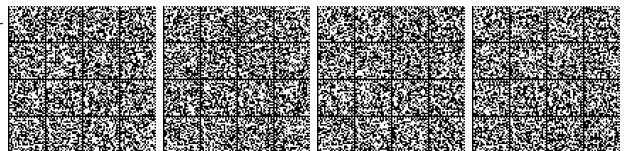
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0010	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RG0020	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0030	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0040	POLIANGIOTTE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA



RG0080	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		MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		VASCULITE DA IGA
RD0030	PORFIRA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		
RG5020	LINFEDIEMI PRIMARI CRONICI		LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
			LINFEDEMA DI MEIGE
		PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
		LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

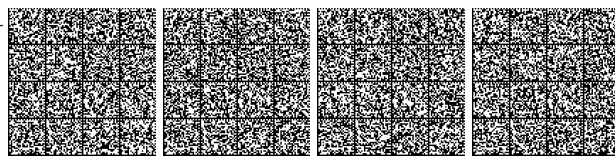
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCODOSI (ESEZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RH0010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE		HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
RH0011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA		
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)	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD	



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO			
R10010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI		ALLIGROVE, SINDROME DI	
R10020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE			
R10030	GASTROENTERITE EOSINOFILA			
R10040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE			
R10050	COLANGITE PRIMATIVA SCLEROSANTE			
R10070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MIGROVILLI			
R10080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMATIVA			
R10010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO		
R10020	DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI		CLORIDORREA CONGENITA

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O 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		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO			
R10010	ERITROCHEMATOSI HEMALIS			
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-RIEHM, SINDROME DI



RMG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	<i>SINDROME EEC</i>
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RM0880)		
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RM0560)		
	IPOVELANDOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		<i>GOLTZ, SINDROME DI</i>
	INCONTINENZA PIGMENTI (codice RN0510)		<i>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</i>
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RMG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI/VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO" ITTIOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI	<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i>
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		
	SINDROME KID (codice RN1500)		
RM0500	CUTIS LAXA		
RMG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RM0520	XERODERMIA PIGMENTOSA		
RM0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RM0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RM0550	DARIER, MALATTIA DI		
RM0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RM0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>
RM0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		<i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i>
RM0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		
RM0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RM0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN1560	NEULAXOVA, SINDROME DI		
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN1700	SJOGREN-LARSSON, SINDROME DI		
RN1710	TAY, SINDROME DI		<i>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</i>



14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
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
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0100	MELOROSTOSI
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
RM0121	SINDROME SAPHO

OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA

SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE

SINONIMI

SINONIMI

SINONIMI

SINONIMI

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	
RM0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI
RM0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RM0030	AGENESIA CEREBELLARE
RM0040	JOUBERT, SINDROME DI
RM0050	LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RM0060	OLIOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RM0150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
RNL340	AASE-SMITH, SINDROME DI
RNL570	NEURACANTOCITOSI
RNL630	SINDROME ACROCALLOSA
RNL740	WALKER-WARRBURG, SINDROME DI
RM0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI

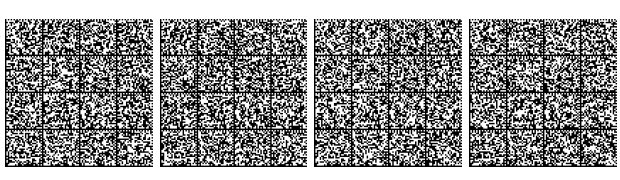
HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI
ANDERMANN, SINDROME DI
DANDY-WALKER, SINDROME DI
SINDROME IDROCELE
DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA
TORELLI-CAREY, SINDROME DI
BEN-ARI-SHUPHER-MIMOUNI, SINDROME DI
BONNEMANN-MEINKE, SINDROME DI

PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE

SINONIMI

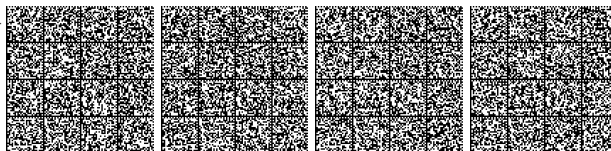
SINONIMI

SINONIMI



SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL' APPARATO VISIVO	
RF6150	ANOFALMIA/MICROFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI
RN0110	ANIRIDIA
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO COROINETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0140	PERсистенza DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1750	WEILL-MARCHESENI, SINDROME DI
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO AICARDI, SINDROME DI BARAITSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE	
RNG050	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040) CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040) DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040) DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040) DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040) JACKSON-WEESS, SINDROME DI (codice RNG040) NAGER, SINDROME DI 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) 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 sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) MOHR, MALATTIA DI MCGIBBUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDION, SINDROME DI

CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I PAPILLO-LEGE 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 ARTROGIPOSI 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
 CRISPONI, SINDROME DI
 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)
 FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800)
 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
 SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
RNG131 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

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

RNG141 **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA DEL DOTTO DI BOTALLIO)**
 SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
 EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN0740 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
 BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



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



MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO	
RN6271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACRODISOSTOSI (codice RN0288)
RN6300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN6050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RN6060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
RN6960	MAFFUCCI, SINDROME DI
RN1450	DISPLASIA SPONDILOFISARIA CONGENITA
RN0370	DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE	
RN6080	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)
RN6090	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)
	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)
	SINDROME WAGR (codice RN1730)
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

	ACONDROGENESI
	ACONDROPLASIA
	DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA
	DISTROFIA TORACICA ASHSIANTIE
	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 SPONDILOFISARIA TARDATA
	FAIRBANK, MALATTIA DI
	DISCONDROSTOSI
	DISPLASIA DIASTROFICA
	DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA
	ENGELMANN, MALATTIA DI
	MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI
	SINDROME DOOR
	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>RNG091</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p> <p>RNG092</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790) DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870) ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070) RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080) SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100) SHORT, SINDROME (codice RN0730)</p> <p>RNG093</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN AGGREGAMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)</p> <p>RNG100</p> <p>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</p> <p>ALAGILLE, SINDROME DI ALSTRÖM, SINDROME DI</p> <p>RNG130</p> <p>AMARTOMIATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLEOSI TUBEROZA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>RNG140</p> <p>SINDROME PROTCLUS (codice RN1170)</p> <p>ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/WATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRISON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI CHAR, SINDROME DI COFFIN-LOWRY, SINDROME DI COFFIN-SIRIS, SINDROME DI COHEN, SINDROME DI CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI COSTELLO, SINDROME DI NOONAN, SINDROME DI SINDROME CARDIOFACCIO-CUTANEA SINDROME LEOPARD DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI DEPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE FILIPPI, SINDROME DI SINDROME FG FINE-LUBINSKY, SINDROME DI FRYS, SINDROME DI HERMANSKY-PUDAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI</p>	<p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p> <p>NANISMO OSTEOSPASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p> <p>EMIPERTROFIA CONGENITA</p> <p>SINDROME KBG</p> <p>COWDEN, MALATTIA DI</p> <p>BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	<p>GIGANTISMO CEREBRALE</p> <p>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</p> <p>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</p> <p>KELLER, SINDROME DI</p> <p>SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</p>
---	--	--



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

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

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

ROTHMUND-THOMSON SINDROME DI

RN1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI

RN0970 MARSHALL, SINDROME DI

RN1020 OPITZ, SINDROME DI

RN1030 PALLISTER-HALL, SINDROME DI

RN0420 PALLISTER W, SINDROME DI

RN0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RN1310 PRÄDER-WILLI, SINDROME DI

RN1420 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RN1130 SINDROME BRANCO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCO-OCULO-RENALE

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI COYLER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE

RN1440 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHLETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME MARLIN

RN1130 SINDROME MEGALOCORNEA-RTARDIO MENTALE

RN1190 SINDROME MAIL-PATELLA

RN1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA

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

codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI

POICHILODERMA CONGENITO

WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)

COCKayne, SINDROME DI (codice RN1400)

SINDROME TRICO-RINO-PALANSEA

SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

RN1240 TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

RNG095 SINDROMI DI WAARDENBURG

RN1260 WILDERVANGK, SINDROME DI

RN1280 WINCHESTER, SINDROME DI

RN1290 WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

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

SINONIMI

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

