

## 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		



<b>RCG061</b>	<b>IPERINSULINISMI CONGENITI</b>	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
<b>RCG070</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> (Escluso: <i>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 IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	<i>BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA</i>
<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200) CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)		
<b>RCG072</b>	<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>
<b>RCG073</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI</b>		
<b>RC0080</b>	LIPODISTROFIA TOTALE		
<b>RC0090</b>	DERCUM, MALATTIA DI		<i>ADIPOSI DOLOROSA</i>
<b>RCG084</b>	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGGER, SINDROME DI (codice RN1760) REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
<b>RCG085</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI</b>	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
<b>RCG110</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME</b>	PORFIRIE	
<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
<b>RC0160</b>	IPOFOSFATASIA		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
<b>RC0230</b>	CALCINOSI TUMORALE		

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE		
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)	DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-CoA TIOLASI
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  SINDROME MELAS (codice RN0710) SINDROME MERRF (codice RN0720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300) PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010) KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)	MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)	
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII
RCG090	MUCOLIPIDOSI	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI
		MALATTIA DI SALLA  DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

RF030	GANGLIOSIDOSI	
RF020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RF010)	
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RF010)	
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)	

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 VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)	
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RF040)	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)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)		
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 RC0070)		
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		
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 ANGIOEURETICO 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 RRG09J) NIJMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	SINDROME CINCA	
	SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME DA IPER IgD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

## 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)	MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		

RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI	
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE
	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA	

DISFAGOCITOSI CRONICA

## 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RF0040	RETT, SINDROME DI	NASU-HAKOLA, 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 MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE  ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF0041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	SEITELBERG, MALATTIA DI
RF0050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		

<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		
<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		
<b>RF0410</b>	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
<b>RF0411</b>	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		
<b>RF0160</b>	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
<b>RF0600</b>	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	DEJERINE-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	
<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>RF0600</b>	<b>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</b>	MIOPATIA CENTRAL CORE	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
		MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
		MIOPATIA NEMALINICA	
<b>RF0600</b>	<b>DISTROFIE MUSCOLARI</b>	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
<b>RF0600</b>	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
		STEINERT, MALATTIA DI	
		THOMSEN, MALATTIA DI	
<b>RF0600</b>	<b>PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE</b>	VON EULENBURG, MALATTIA DI	
			ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
			BROWN-VIALETTA-VAN LAERE, SINDROME DI
			SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
			NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
			ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
			RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski, SINDROME DI



RF0160	<b>DISTONIE PRIMARIE</b> (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	<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	EALES, 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 AMAUROSIS 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 ETROCROMICA 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 MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL		
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		POLIARTERITE MICROSCOPICA

RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
RGG010	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
RD0030	PORPORA DI HENOC-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
RGG020	<b>LINFEDEMI PRIMARI CRONICI</b>	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY LINFEDEMA DI MEIGE

### 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

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

### 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

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

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

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

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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
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'OSSEO		
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-PUSTOLOSI-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**

RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI	
RN0110	ANIRIDIA	
RNG101	<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)	
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"	
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI	
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA	DE MORSIER, SINDROME DI
RN1460	FRASER, SINDROME DI	
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	
RNG111	<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**

RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	SINDROME C
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)	
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)	
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)	
	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)	
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)	
RN1000	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
RNG040	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)</b>	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI

**MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE**

RNG121	<b>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)</b>	MOHR, MALATTIA DI
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

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 DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)

SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I

**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)

SINDROME RAPADILINO

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 BOTALLO)

SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO

EBSTEIN, ANOMALIA DI  
CUORE CRISS-CROSS

BEAN, SINDROME DI

**RN0150** BLUE RUBBER BLEB NEVUS

**RN0740** IVEMARK, SINDROME DI

**RN1510** KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI

ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI

**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**

RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
RN0322	ONFALOCELE		
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	PENTALOGIA DI CANTRELL

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

RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RNG251	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOSOFAGEA (codice RN0160) ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170) ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	ATRESIA ILEALE ATRESIA COLICA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CLOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OEIS	ESTROFIA DELLA CLOACA
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	

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

RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG261	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE ) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040) MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONFTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
RNG262	<b>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)</b> PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	DISGENESIA GONADICA PERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI
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 DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	SINDROME SERKAL 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	
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI		
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA	
		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)	
RN1330	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-DANKS, SINDROME DI MARTIN-BELL, SINDROME DI	

	<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>	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
RNG091	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
	<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>	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
RNG092	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)		
	<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>	EMIPERTROFIA CONGENITA	
RNG093	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)		GIGANTISMO CEREBRALE
	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
RNG100	ALAGILLE, SINDROME DI		
RN1350	ALSTRÖM, SINDROME DI		
RN1370	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COWDEN, MALATTIA DI	
RNG200	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LUNDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170)	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI
RN0830	BLOOM, SINDROME DI		
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1530	SINDROME LEOPARD		
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI		
RN1021	SINDROME FG		KELLER, SINDROME DI
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI		
RN0900	FRYNS, SINDROME DI		
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI		
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI		
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE

**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-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  
**RN0850** SINDROME CHARGE  
**RN0940** SINDROME KABUKI  
**RN1830** SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE  
**RN1190** SINDROME NAIL-PATELLA  
**RN1160** SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA  
**RNG094** **SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**  
 HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI  
 POICHILODERMA CONGENITO  
 WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)  
 WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI  
 COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)  
**RN1180** SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA  
**RN1210** SMITH-MAGENIS, SINDROME DI  
**RN1240** TOWNES-BROCKS, SINDROME DI  
**RNG095** **SINDROMI DI WAARDENBURG**  
**RN1260** WILDERVANCK, SINDROME DI  
**RN1280** WINCHESTER, SINDROME DI  
**RN1290** WOLFRAM, SINDROME DI

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

SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I

SINDROME W DI PALLISTER  
 ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II

NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI  
 NÉLHAUSER, SINDROME DI  
 ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA;  
 SINDROME UNGHIA-ROTULA

ROTHMUND-THOMSON, 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 IPERFENILANINEMIA		