

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

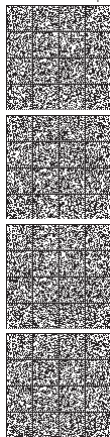
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPIERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE 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		
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
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 ESTIONEMIA 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 IPERORNITINEMIA IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA IPERGLUCINEMIA NON CHETOTICA IPERPROLINEMIA ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPPO DI ACERO SINDROME HHH
RCG050	DIFETTI 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	
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLICOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSSIO DEFICIT DI FRUTTOSSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	

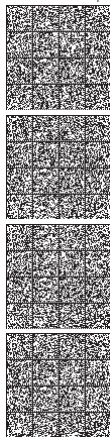
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica, Ipercolesterolemia familiare combinata, Iperipoproteinemica di tipo III)	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	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200) CONRADI-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice RNG060)		
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI		
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		ADIPOSI DOLOROSA
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI (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 NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
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 XANTINURIA	FOSFOETILAMINURIA
RC0160	IPOFOSFATASIA		
RC0230	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-HIDROSSIACIL-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 TRICARBOSILLICI	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)	MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
	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)	
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 GUANIDINOCITATO-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
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUINO, MALATTIA DI MAROTTAUKUJANY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI
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
		MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII
		MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI



RF030	GANGLIOSIDOSI		
RF020	CEROIDOPOFUSCINOSI	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) KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)	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 RCD170)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCD120) ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RCD130)	EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070)		ACRODERMATITE ENTEROPATICA
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) WILSON, MALATTIA DI (codice RCD150)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEBBRALE
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		
RCG180	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 ANGIONEUROLOGICO 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 DINGERGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPICI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RING090) NUMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, 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)		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

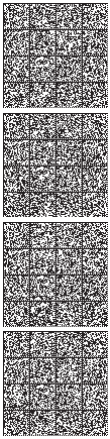
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACISAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDERBLASTICHE 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-MICHEL, 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	DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI	
RD0051	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	

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RFG010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI FELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH NASU-HAKOLA, SINDROME DI	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
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		
RFG040	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-SJOGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLVIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITZBERG, MALATTIA DI
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, 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
 RF0350 EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE
 RF0360 EMIPLEGIA ALTERNANTE
 RF0370 FAHR, MALATTIA DI
 RF0390 MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI
 RF0390 PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE
 RF0410 SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
 RF0411 SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA
 RF0160 MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI
 RF0060 **NEUROPATIE EREDITARIE**

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

RF0170 PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
 RF0180 POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
 RF0181 NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE
 RF0182 LEWIS-SUMNER, SINDROME DI
 RN1610 SINDROME POEMS
 RFG070 **MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE**

RF0080 **DISTROFIE MUSCOLARI**

RF0090 **DISTROFIE MIOTONICHE**

RF0100 **PARALISI NORMATALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE**

MIOPATIA CENTRAL CORE
 MIOPATIA CENTRONUCLEARE
 MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA
 MIOPATIA NEMALINICA
 DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER
 DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE
 DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB
 DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE
 DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE
 STEINERT, MALATTIA DI
 THOMSEN, MALATTIA DI
 VON EULENBURG, MALATTIA DI

ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA

BROWN-VALETTO-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 TONACULARE

RILEY-DAY, SINDROME DI
 STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI

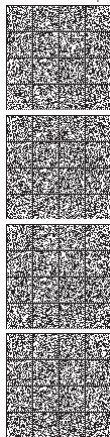
RF0160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)	
RF0183	GUILLEIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)	
RF0101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) 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	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTES DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUROSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLEIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS
RF0120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		FLUNDUS 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		
RF0130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI
RF0140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STRONALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCIALE		
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	POLIANGIOTE MICROSCOPICA		POLIARTRITE MICROSCOPICA



RG0030	POLIARTRITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER HORTON, MALATTIA DI
RG0080	ARTRITE A CELLULE GIGANTI		MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	FORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
RD0030	PORPORA DI HENOCCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
RG020	LINFEDIEMI PRIMARI CRONICI	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	SARCIDIOSI (ESCLUSIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie 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
R10010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
R10020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
R10030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
R10040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
R10050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
R10070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
R10080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
R10010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
R10020	DEFETTI 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

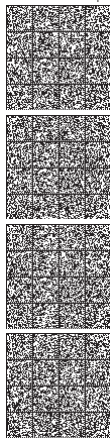
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ00010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ00020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ00030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJ00010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI	
RJ0020	GLOMERULOPATIE 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	ERITROCHERATOSI HIEMALIS		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGIODE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGIODE BENVIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		



RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		SINDROME EEC
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		GOLTZ, SINDROME DI
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VULGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTIOSI TIPO "ARLECCCHINO" ITTIOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
	SINDROME KID (codice RN1500)		SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'
RN0500	CUTIS LAXA		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RN0550	DARIER, MALATTIA DI		
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
RN0620	PACHIDERMOPEROSTOSI		TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI		
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
RN1710	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	POLICONDRIITE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE 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-PUSTOLOSÌ-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO			
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	
RN150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RN0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI		

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

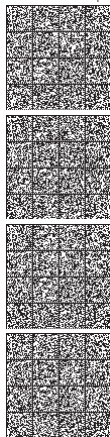
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFTALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI	
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI	
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI	
RN0110	ANIRIDIA	
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO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

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

RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI SINDROME C HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI PIERRE ROBIN, SINDROME DI TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	ACROCFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)	
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)	
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)	
	DISOSTOSI MAXILOFACCIALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)	
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)	CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI
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)	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 MOEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	



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 IPOINESIA 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 VALVOLE POLMONARE; PERVIETA' DEL DOTTO DI BOTTALLO)

SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO

ERSTEIN, ANOMALIA DI

CUORE CRISS-CROSS

BEAN, SINDROME DI

ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI

RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS

RN0740 IVENMARK, SINDROME DI

RN1510 KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI

RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI

SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAVM)

SINDROME CLOVE

SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA 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	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 DES 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	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; NEFRONOTTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RN0040)	
	MICEL, SINDROME DI (codice RN0980)	
RN1810	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)	DISGENESIA GONADICA PERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI REIFENSTEIN, SINDROME DI
	PSEUDODERMAFRODITISMI (codice RNG010)	
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)	
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	
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 MEGALOURETRA AFALLIA



MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI
COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNG271

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 CRANOMETAFISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDIA

FAIRBANK, MALATTIA DI

DISCONDROSTEOSI

DISPLASIA DIASTROFICA

DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA

ENGELMANN, MALATTIA DI

MCCLUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI

SINDROME DOOR

ESOSTOSI MULTIPLE

RNG060 OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

RN0960 MAFFUCCI, SINDROME DI

RN1450 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA

RN0370 DYSGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI

RN0410 IARCHO-LEVIN, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILLOSTALE

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

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)

RNG080

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)

RNG090

PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)

SINDROME WAGR (codice RN1730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

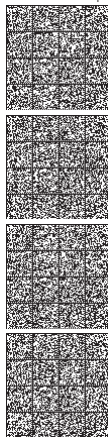
WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

RN1330 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE -
 RITARDO MENTALE

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;
 PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
 MARTIN-BELL, SINDROME DI



	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RNG091	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
	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)	
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)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)
	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)	
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)	EMIPERTROFIA CONGENITA GIGANTISMO CEREBRALE
	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	
RNG100	ALSTRÖM, SINDROME DI	SINDROME KBG
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI	
RN1370	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RNG200	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760) STURGE-WIEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170)	COWDEN, MALATTIA DI BANNAYAN-ZENANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI	
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER	
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI	
RNG030	BLOOM, SINDROME DI	LAURENCE-MOON, SINDROME DI
RNG040	BORLESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI	
RN1780	CHAR, SINDROME DI	
RNG350	COFFIN-LOHRY, SINDROME DI	
RNG360	COFFIN-SIBS, SINDROME DI	
RNG401	COHEN, SINDROME DI	
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI	
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI	
RN1010	NOOMAN, SINDROME DI	
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	
RN1530	SINDROME LEOPARD	
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI	
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE	
RNG380	FILIPPI, SINDROME DI	KELLER, SINDROME DI
RN1021	SINDROME FG	
RN1820	FINE-LUBRINSKY, SINDROME DI	
RNG060	FRYNS, SINDROME DI	
RNG920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI	
RNG930	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		SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI		
RN1020	OPITZ, SINDROME DI		SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		
RN0420	PALLISTER W., SINDROME DI		SINDROME W DI PALLISTER
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		
RN0850	SINDROME CHARGE		
RN0940	SINDROME KABUKI		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		NEIDHAUSER, SINDROME DI
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONCOCOSTEOPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RN0994	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottolineate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI POICHILODERMA CONGENITO WIEDEMANN-RAUTENSTRALICH, SINDROME DI	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)		
	COCKayne, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI		
RN0995	SINDROMI DI WAARDENBURG		
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI		
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI		
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOPATIA RUBEOICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSIS ERITATICA CONGENITA		
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA		

