

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		
RA0030	LYME, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		
RB0080	NEUROFIBROMATOSI		
RB0090	COMPLESSO CARNEY		
RB0021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON		
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	LYNCH, SINDROME DI	

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

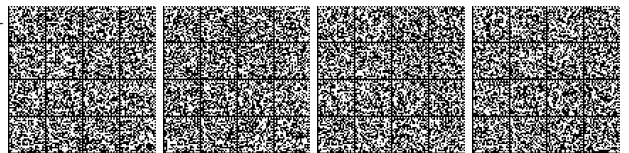
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RC0010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RC0020	SINDROMI ADRENOGENITALI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



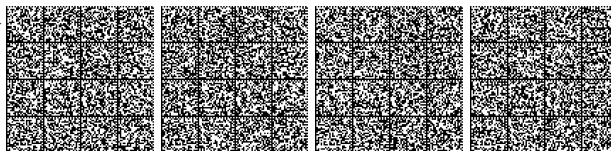
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		
RC0060	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		DONOHUE, SINDROME DI
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RC0162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

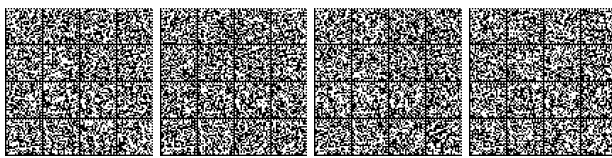
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO		
RC0040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METUMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA 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 ALBINISMO 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 FRUTTOSSIO DEFICIT DI FRUTTOSSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DEFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DEFETTO CONGENITO DI SACCARASH-ISOMALTASI MALATTIA DA CORRI DI POLIGLUCOSANO	



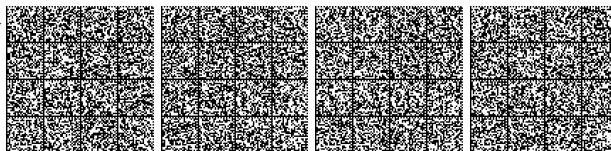
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia 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 LECTINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI 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		ADIPOSI DOLOROSA
RCC080	LIPIDISTROFIA TOTALE		
RCC090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACDEMIA PIPECOLICA ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RNI760) REEBUSI MALATTIA DI (codice RFG060)	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 DELL'EME	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 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) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice: RF0020)
RCC0081	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)
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



RF6030	GANGLIOSIDIOSI		
RF6020	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 RF6010)		
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RF6011)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		
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 RF6044)	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)		
	A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
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)	MINNES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CREPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE: DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATO-CEREBRALE
	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		

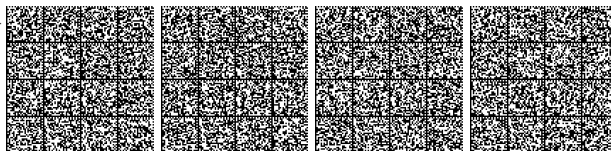


5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		EDEMA ANGIO-NEUROTOXICO 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 2,2q11.2, 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
RD0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	
RD0030	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 TRONBOCULI (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 PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G577T DEL GENE F5R1) 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>
--	---	---	------------------------------

NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE

RDG051
RD0081

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

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0040	LEUCODISTROFIE		
RF0050	RET, SINDROME DI	ALCARDI-GOUTIERES, SINDROME DI	
RF0060	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA	ALEXANDER, MALATTIA DI	
RF0061	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	CANAVAN, MALATTIA DI	
RF0070	DRAVET, SINDROME DI	PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
RF0080	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	SINDROME CACH	
RF0081	LANGGJAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0082	COREA DI HUNTINGTON		
RF0083	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		
RF0084			
RF0085			
RF0086			
RF0087			
RF0088			
RF0089			
RF0090			
RF0091			
RF0092			
RF0093			
RF0094			
RF0095			
RF0096			
RF0097			
RF0098			
RF0099			
RF0100			
RF0101			
RF0102			
RF0103			
RF0104			
RF0105			
RF0106			
RF0107			
RF0108			
RF0109			
RF0110			
RF0111			
RF0112			
RF0113			
RF0114			
RF0115			
RF0116			
RF0117			
RF0118			
RF0119			
RF0120			
RF0121			
RF0122			
RF0123			
RF0124			
RF0125			
RF0126			
RF0127			
RF0128			
RF0129			
RF0130			
RF0131			
RF0132			
RF0133			
RF0134			
RF0135			
RF0136			
RF0137			
RF0138			
RF0139			
RF0140			
RF0141			
RF0142			
RF0143			
RF0144			
RF0145			
RF0146			
RF0147			
RF0148			
RF0149			
RF0150			
RF0151			
RF0152			
RF0153			
RF0154			
RF0155			
RF0156			
RF0157			
RF0158			
RF0159			
RF0160			
RF0161			
RF0162			
RF0163			
RF0164			
RF0165			
RF0166			
RF0167			
RF0168			
RF0169			
RF0170			
RF0171			
RF0172			
RF0173			
RF0174			
RF0175			
RF0176			
RF0177			
RF0178			
RF0179			
RF0180			
RF0181			
RF0182			
RF0183			
RF0184			
RF0185			
RF0186			
RF0187			
RF0188			
RF0189			
RF0190			
RF0191			
RF0192			
RF0193			
RF0194			
RF0195			
RF0196			
RF0197			
RF0198			
RF0199			
RF0200			
RF0201			
RF0202			
RF0203			
RF0204			
RF0205			
RF0206			
RF0207			
RF0208			
RF0209			
RF0210			
RF0211			
RF0212			
RF0213			
RF0214			
RF0215			
RF0216			
RF0217			
RF0218			
RF0219			
RF0220			
RF0221			
RF0222			
RF0223			
RF0224			
RF0225			
RF0226			
RF0227			
RF0228			
RF0229			
RF0230			
RF0231			
RF0232			
RF0233			
RF0234			
RF0235			
RF0236			
RF0237			
RF0238			
RF0239			
RF0240			
RF0241			
RF0242			
RF0243			
RF0244			
RF0245			
RF0246			
RF0247			
RF0248			
RF0249			
RF0250			
RF0251			
RF0252			
RF0253			
RF0254			
RF0255			
RF0256			
RF0257			
RF0258			
RF0259			
RF0260			
RF0261			
RF0262			
RF0263			
RF0264			
RF0265			
RF0266			
RF0267			
RF0268			
RF0269			
RF0270			
RF0271			
RF0272			
RF0273			
RF0274			
RF0275			
RF0276			
RF0277			
RF0278			
RF0279			
RF0280			
RF0281			
RF0282			
RF0283			
RF0284			
RF0285			
RF0286			
RF0287			
RF0288			
RF0289			
RF0290			
RF0291			
RF0292			
RF0293			
RF0294			
RF0295			
RF0296			
RF0297			
RF0298			
RF0299			
RF0300			
RF0301			
RF0302			
RF0303			
RF0304			
RF0305			
RF0306			
RF0307			
RF0308			
RF0309			
RF0310			
RF0311			
RF0312			
RF0313			
RF0314			
RF0315			
RF0316			
RF0317			
RF0318			
RF0319			
RF0320			
RF0321			
RF0322			
RF0323			
RF0324			
RF0325			
RF0326			
RF0327			
RF0328			
RF0329			
RF0330			
RF0331			
RF0332			
RF0333			
RF0334			
RF0335			
RF0336			
RF0337			
RF0338			
RF0339			
RF0340			
RF0341			
RF0342			
RF0343			
RF0344			
RF0345			
RF0346			
RF0347			
RF0348			
RF0349			
RF0350			
RF0351			
RF0352			
RF0353			
RF0354			
RF0355			
RF0356			
RF0357			
RF0358			
RF0359			
RF0360			
RF0361			
RF0362			
RF0363			
RF0364			
RF0365			
RF0366			
RF0367			
RF0368			
RF0369			
RF0370			
RF0371			
RF0372			
RF0373			
RF0374			
RF0375			
RF0376			
RF0377			
RF0378			
RF0379			
RF0380			
RF0381			
RF0382			
RF0383			
RF0384			
RF0385			
RF0386			
RF0387			
RF0388			
RF0389			
RF0390			
RF0391			
RF0392			
RF0393			
RF0394			
RF0395			
RF0396			
RF0397			
RF0398			
RF0399			
RF0400			
RF0401			
RF0402			
RF0403			
RF0404			
RF0405			
RF0406			
RF0407			
RF0408			
RF0409			
RF0410			
RF0411			
RF0412			
RF0413			
RF0414			
RF0415			
RF0416			
RF0417			
RF0418			
RF0419			
RF0420			

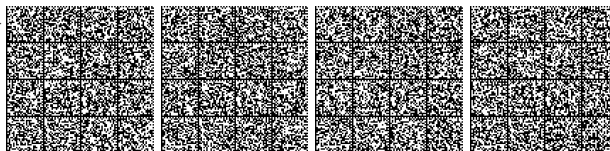
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	
RF0111	SCHLIEFER, MALATTIA DI	
RF0130	LENDIX-GASTAUT, SINDROME DI	
RF0140	WEST, SINDROME DI	
RF0150	NARCOLESSIA	
RF0310	CADASIL	
RF0350	EMIGRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	
RF0380	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 DIFETTI 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	
RF0600	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMOKALEMICHE, IPO E IPERKALEMICHE	



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
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE			PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI				RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA				VASCULITE DA IGA
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI				LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
RD0030	PORFIRA DI HENOKH-SCHÖNLEIN RICORRENTE				LINFEDEMA DI MEIGE
RG5020	LINFEDIMI PRIMARI CRONICI			LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
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	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH5011	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 sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
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 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	CLORIDORREA CONGENITA
R10020	DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE		
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL 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			SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
R10010	ERITROCHERATOSI HIEMALIS		
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



<p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOVELANDOSI DI ITO (codice RN1480)</p> <p>IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)</p> <p>INCONTINENZA PIGMENTI (codice RN0510)</p> <p>SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)</p> <p>RMG070</p> <p>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI/VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p>	<p>DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME</p> <p>DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA</p> <p>GOLTZ, SINDROME DI</p> <p>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</p> <p>ITTIOSI CONGENITA</p> <p>ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN</p> <p>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</p> <p>ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"</p> <p>ITTIOSI X-LINKED</p> <p>NETHERTON, SINDROME DI</p> <p>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p> <p>CUTIS LAXA</p> <p>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</p> <p>XERODERMIA PIGMENTOSA</p> <p>CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA</p> <p>CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA</p> <p>DARIER, MALATTIA DI</p> <p>EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA VARIABILE</p> <p>PACHIDERMOPERIOSTOSI</p> <p>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</p> <p>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE</p> <p>HAY-WELLS, SINDROME DI</p> <p>NEULAXOVA, SINDROME DI</p> <p>SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO</p> <p>SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO</p> <p>SJOGREN-LARSSON, SINDROME DI</p> <p>TAY, SINDROME DI</p>	<p>SINDROME EEC</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p> <p>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</p>
--	---	---

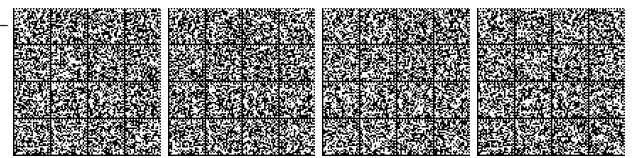


14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
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	OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	
RM0100	MELOROSTOSI	
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI	
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	
RM0121	SINDROME SAPHO	SINOVITE-AONE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
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	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI
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	SINDROME IDROCELE DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA TOREILLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINKE, SINDROME DI
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE



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	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1750	WEILL-MARCHELANI, 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 FACIA 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
RN1000	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI/ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA) PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACIA COME SEGNO PRINCIPALE	
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACIA 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



PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

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)
- SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800)
- SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
- SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
- 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)

BEALS, SINDROME DI

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO I

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

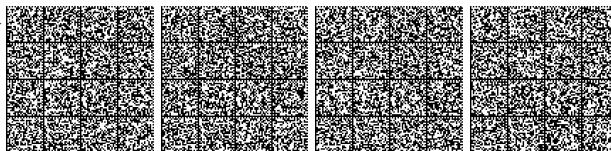
ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA

CRISPONI, SINDROME DI

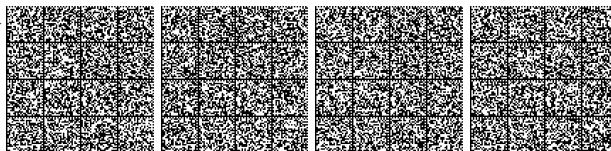
SINDROME RAPADILINO

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
- 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
- EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
- BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RM0310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RM0320	GASTROSCISI	
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		
RM0261	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00040)	
RM0261	MECKEL, SINDROME DI (codice RM0980)	
RM0261	ESTROFIA VESICALE	
RM1810	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
RM1810		REIFENSTEIN, SINDROME DI
RM0262	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RM0100)	
RM0262	DENIS-DRAGH, SINDROME DI (codice RM1430)	
RM0262	ERMAFRODITISMO VERO (codice RM0240)	
RM0263	ALTRI DEFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL
RM0263		EPISPADIA MEGALOURETRA AFALLIA
RM0264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	



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)
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN0500	CONDRODISTROFIE CONGENITE ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA DISTROFIA TORACICA ASISSIANTE 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 SPONDILOEPHISARIA TARDATA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR
RN0600	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA DISTROFIA TORACICA ASISSIANTE 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 SPONDILOEPHISARIA TARDATA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR
RN0900	MAFFUCCI, SINDROME DI
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA CONGENITA
RN0370	DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE	
RN0800	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) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)
RN0900	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) SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

	ESOSTOSI MULTIPLE
	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
	DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
	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
	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CHALET, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)



<p>RNG091</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p> <p>MAFFAN, 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 sottelenate, 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 sottelenate, 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 sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLEOSI TUBERCOLE (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>RNG200</p> <p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)</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>CONDEN, 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 MARUX

RN1130 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO 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

