

ALLEGATO come parte integrante alla del-
berazione n. **5.2.1** del **26...SET...2017**
IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA
(Avv. Daniela Melenza)
LUCCIANO BRADIA

ALL. A



ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INETTIVE E PARASSITABIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESAMI 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	ESAMI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESERZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESERZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CHONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOMAGIULIOMIOMATOSI		LINFOMAGIULIOMIOMATOSI POLIOMIARE
RB0070	SINDROME DEL NERVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0010	NEUROFIBROMATOSI		
RB0020	COMPLESSO CARNAY		
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	ESAMI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALYBANK, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RC0010	IPERALDOSTERONISMI PRIMATIVI	CONN, SINDROME DI	
RC0020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	IPERALDOSTERONISMO PRIMATIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA



RESISTENZA RETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA

DONOLIVE SINDROME DI

RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	SCHMIDT, SINDROME DI
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOMMUNI	LAMON, SINDROME DI
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA [ESERIZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE]	
RC0050	LEPRECAUNISMO	
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI	
RF0400	PENDRED, SINDROME DI	SINDROME MEN, TIPO 1
RC0152	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

ESempi di malattie afferenti al gruppo

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RC0340	MALATTIA DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	
	FENILACETONURIA/PERENILANINEMIA	
	TIROSINEMIA	
	ISTIDINEMIA	
	ALCAPTONURIA	
	LEUCINOSI	
	PERVALINEMIA	
	METILVALONICO ACIDURIA	
	GLUTARICO ACIDURIA	
	ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	
	OMOCISTINURIA	
	SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
	PERONINTINEMIA	
	IPERONINTINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILINURIA	
	IPERGLICEMIA NON CHETOTICA	
	IPERROLINEMIA	
	ALBINISMO	
	HARTNUP, MALATTIA DI	
	OSTINURIA	
	INTOLLERANZA ALE PROTEINE CON LISINURIA	
	CISTINOSI	
	CITRULLINEMIA	
	DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	
	ARGININOSUCCINICO ACIDURIA	
	DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	
	DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	
	ARGININEMIA	
	GLICOGENOSI	
	GAUTTOSEMI	
	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	
	DEFICIT DI FRUTTOSIO 1,6-BISFOSFATASI	
	DEFICIT CONGENITO DI LATTAZI	
	DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO	
	DIFETTO CONGENITO DI SACCARASIDOMALTAZI	
	MALATTIA DA CORPI DI POLIGLICOSANO	
RC0050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	
RC0060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	



IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI

RCG070 DIETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso:
*ipercolesterolemia familiare eterotipica tipo IIa e IIb; ipercalosterolemia primitiva
poligena; ipercalosterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III*)
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMIZIGOTE TIPO IIa
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMIZIGOTE TIPO IIb
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOFOTETICA
IPOBETALIPOPROTEINEMIA
AIBETALIPOPROTEINEMIA
TANGIER, MALATTIA DI
DEFICIT DI LECTINCOLISTEREOLIO ACUTRANSFERASI
IPERTRIGLICEMIA FAMILIARE

BASSEN-KONZWEIG, SINDROME DI
DEFICIT FAMILIARE DI ALFA LIPOPROTEINA

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

SMITH-LEML-OPIZ, SINDROME DI (codice RN1209)
CONRADI-HUNERMANN-HARPE, SINDROME DI (codice RN0960)
RCG072 DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI
RCG073 DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
RCG080 LIPODISTROFIA TOTALE
RCG090 DERGLIN, MALATTIA DI
XANTOMA TOSI CEREBROENDIMEA
DEFICIT DI CAL LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI
SINDROME PHARC

DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
ADIPOSI DOLOROSA

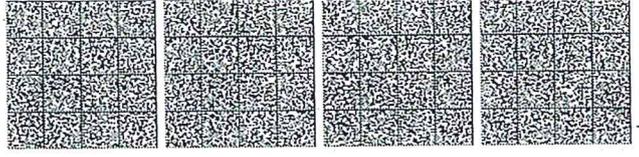
RCG084 MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo,
sono codificate come indicato tra parentesi)
ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RN120)
ZELWEGER, SINDROME DI (codice RN1780)
ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE
ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA
ACIDEMIA PIRICOICA

FREDDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME

REFSUMI MALATTIA DI (codice RFG60)

RCG085 DIETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PICCOLI
PEPTIDI DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI
RCG110 DIETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME PORFIRIE
RCG120 DIETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE LESCH-NYHAN, MALATTIA DI
XANTINURIA
RCG160 IPOFOSFATASIA
RCG230 CALCINOSI TUMORALE

FOSFOETILAMINURIA





DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

RCG074 DEFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice R11760)

DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD)
DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD)
DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA
DEFICIT DI ACIL-COA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCD)
DEFICIT DI CARINITINA-PALMITOIL TRANSFERASI

DEFICIT DI ALFA METIL-ACETOACETIL-COA TIOLASI

DEFICIT CONGENITO DI PRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI

DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI

RCG075 DEFETTI CONGENITI DELLA CETOGENESI E DELLA CETOULISI
RCG076 DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI
RCG077 DEFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
RCG078 DEFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

SINDROME MELAS (codice R00710)
SINDROME MERFF (codice R00720)

MIDRIATIA MITOCONDRIALE-ENTEROPATIA-ACIDOSI LATTICA-ICTUS EPILESSIA MIOCITOMICA E FIBRE ROSSIE IRREGOLARI

ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice R0390)
PEARSON, SINDROME DI (codice R11800)
ALPERT, MALATTIA DI (codice R00110)
KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice R0320)

RCG081 DEFETTI 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 R0390)

DEFICIT DI GIANDINOACETATO-MENTILTRANSFERASI (GMAT)

DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I

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

RCG080 MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
DEFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI

*RCG140 MUCOPOLISACCARIDOSI

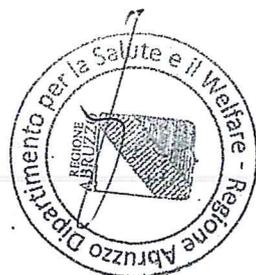
MUCOPOLISACCARIDOSI IH
MUCOPOLISACCARIDOSI I-5
MUCOPOLISACCARIDOSI II
MUCOPOLISACCARIDOSI III
MUCOPOLISACCARIDOSI IV
MUCOPOLISACCARIDOSI VI
MUCOPOLISACCARIDOSI VII

RCG090 MUCOPOLIOSI

RCG091 OLIGOSACCARIDOSI

MALATTIA DI SILLA

DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI



RF6030 GANGLIOSIDOSI
RF6032 CERIODOI/PORFUSINOSI

BATTEN, MALATTIA DI
KUS, MALATTIA DI

RCG180

ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO USOSOMIALE (le patologie sottelenclate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
KRAABE, MALATTIA DI (codice RF6010)
LEUCODISTROFIA METABOLICA (codice RF6010)
FABER, 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 PROTETICI

RCG092 DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA

DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI

RCG093 DIFETTI CONGENITI 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 sottelenclate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I

RCG095 RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)

DEFICIT DI 5-FIROSOSAMINA FOSFATO OSSIDASI

ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTETICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RF6040)

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

RCG100

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottelenclate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)
ATRANSFERINEMIA CONGENITA (codice RC0130)

EMOCROMATOSI EREDITARIA

SINDROME PREFERITINEMIA-CYTABATTA CONGENITA

EMOCROMATOSI FAMILIARE

RCG101 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottelenclate, 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 sottelenclate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

MENKES, SINDROME DI

WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)

MALATTIA DEI CARRELLI CINESPI
DEGENERAZIONE LENTIGOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTANINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE

RCG103 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

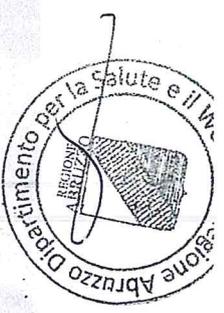
IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA
IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE

RCG190 DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILIAZIONE PROTETICA (CGOS)

RCG130 AMILIODIOSI SISTEMICHE

RC0180 CRIGLER-NAIJAR, SINDROME DI

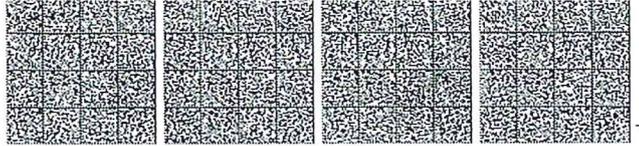


5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
MA0010	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIOENEUROTICO EREDITARIO
RC0090	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RCG160	IMMUNODIFECENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE R0G090) NIMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	SINDROMI AUTONFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottolineate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
		SINDROME CINCA	
		SINDROME DA PER IPD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMARIA)		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
MA0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINORI)	
RO0010	SINDROME ENOITICO-URÉMICA	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
RO0200	EMIOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPORLASTICA
RO0210	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METEMOGLOBINAREDUCTASI	PANCTOPENIA DI FANCONI METEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
RO0300	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE VLEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR) BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	MARCHIAFAVA-MICHEL, MALATTIA DI
RO0301	PIASTRINOPATIE AUTOSOMINUMI PRIMARIE CRONICHE		





DISFAGOCITOSI CRONICA

RD0040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	
RD0050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	
RD0060	CHEBIK-HIGASHI, MALATTIA DI	
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)	
RD0080	SHWACHMAN-DIMANON, SINDROME DI	
RD0051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE
RD0081	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	
	MASTOCITOSI SISTEMICA	

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

CODICE MALATTIA	LEUCODISTROFIE	MALATTIA E/O GRUPPO	ACICARDI-GOUTTRES, SINDROME DI
RF0010			ALEXANDER, MALATTIA DI
			CANAVAN, MALATTIA DI
			PELZELUS-MERZBACHER, MALATTIA DI
			SINDROME CACH

MASU-HAKOLA, SINDROME DI

ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE
LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE
(VANISHING WHITE MATTER)
OSTEODISPLASIA LIPOEMBRIANOSA POLICISTICA CON
LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROZANTE

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

ATASSIA DI FRIEDRICH
PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA
DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLLMES
DISINERZIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT
ATASSIA PERIODICA
MARINESCO-SIOGREN, SINDROME DI
ATASSIA FRIEDRICH-LIKE
ATASSIA-TRELANGECSTASIA
SINDROME CON TREMOR/ATASSIA ASSOCIATE ALIX FRAGILE

STUJANPEL-LORRAN, MALATTIA DI
DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE

ATROFIA CEREBELLO OIVARE
ATROFIA SPINDENTATA
ATASSIA VESTIBOLOCEREBELLARE
DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
LOUIS-BAR, SINDROME DI

SEITZBERG, MALATTIA DI

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

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



ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA

BROWN-WALLETT-VAN LAERE, SINDROME DI

SINDROME STIFF-PERSON;
MAERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI

NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III

ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
POLINEUROPATIA RIGORIFERENTE FAMILIARE;
NEUROPATIA TOMACULARE

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

RF0100 SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

RF0110 SCLEROSI LATERALE PRIMARIA

RF0111 SCHILDER, MALATTIA DI

RF0130 LENOX-GASTAUT, SINDROME DI

RF0140 WEST, SINDROME DI

RF0150 MARCOLESSI

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 SIRMINGHELA-SIRMINGHUBA (LIMITAZIONE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)

RF0411 SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA

RF0411 MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI

RF0460 NEUROPATIE EREDITARIE

DEFERINE-SOTTAS, SINDROME DI

NEUROPATIA CONGENITA PROMIELINIZZANTE

CHANCO-TAMME-TOOTH, MALATTIA DI
NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE

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 INFAMMATORIA DEMIENINIZZANTE

RF0181 NEUROPATIA MOTORA MULTIFOCALE

RF0182 LEWIS-SUMNER, SINDROME DI

RF0161 SINDROME POEMS

RF0170 MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE

RF0080 DISTROFIE MUSCOLARI

RF0090 DISTROFIE MIOTONICHE

RF0100 PARALISI NORMATOLEMICHE, IPO E PERKALEMICHE

MIOPATIA CENTRAL CONE

MIOPATIA CENTRONUCLEARE

MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA

MIOPATIA NEMALINICA

DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER

DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB

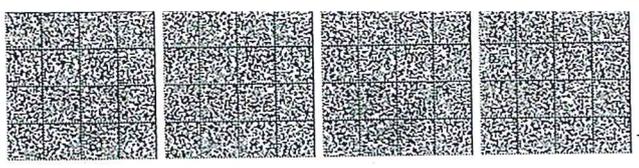
DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZI-DEFERINE

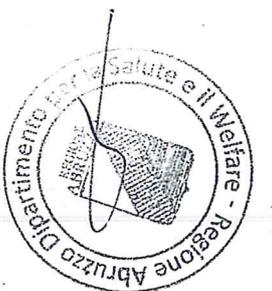
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE

STEINERT, MALATTIA DI

THOMSEN, MALATTIA DI

VON EULENBURG, MALATTIA DI





RFQ160 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)
GULIJA-V-BARRÉ, SINDROME DI
(LIMITATIVAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

RFQ183 SINDROMI MASTENICHE CONGENITE E DISMINUITE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

RFQ101 SINDROMI MASTENICHE CONGENITE E DISMINUITE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
MASTENIA GRAVIS

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

RFQ200 MALATTIA
VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE

RFQ201 COATS, MALATTIA DI

RFQ210 FALES, MALATTIA DI

RFQ220 BEHN, SINDROME DI

RFQ110 DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

SINONIMI
CRISWICK-SCHERENS, SINDROME DI

DISTROFIA VITREO-RETINICA
RETINITE PIGMENTOSA
RETINITE PUNTATA ALBESCENTI
DISTROFIA DEI CONI
STARBUARDI, MALATTIA DI
AMALUROSIS CONGENITA DI LEBER
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST
DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA

RETINOSCHISI GIOVANILE
DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
FUNDUS ALBIVENTRATUS
FUNDUS FLAVIMACULATUS
GOLDMANN-FAYRE, MALATTIA DI

RFQ120 DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE

RFQ230 IRIDOCICLITE ETIOCROMICA DI RUCHS

RFQ240 ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE

RFQ250 EMERALOPIA CONGENITA

RFQ260 OGUCHI, SINDROME DI

RFQ270 COGAN, SINDROME DI

RFQ130 DEGENERAZIONI DELLA CORNEA

RFQ140 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA

DEGENERAZIONE NODULARE
DEGENERAZIONE MARGINALE
MEESMANN, DISTROFIA DI
COGAN, DISTROFIA DI
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE
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 SALKZMANN
TERRER, SINDROME DI
DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
DISTROFIA CORNEALE DI GIERKENOW, DI TIPO I
DISTROFIA CORNEALE DI RES-BUCKELERS
DISTROFIA LUTTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
DISTROFIA CORNEALE DI GIERKENOW, TIPO II

RFQ280 CHERATOCONO

RFQ290 CONGIUNTIVITIS IGNEA

RFQ320 CONDIOTIE MULTIFOCALI

RFQ330 CONDIOTIE SERPIGINOSI

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO

RFQ110 MALATTIA
CRIOGLOBULINEMIA MISTA

RFQ210 BERGET, MALATTIA DI

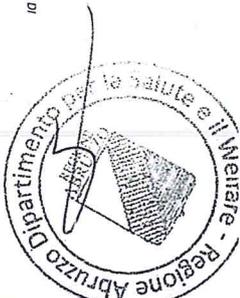
RFQ010 ENDOCAROTITE REUMATICA

RFQ020 POLIARTERITE MICROSCOPICA

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

POLIARTERITE MICROSCOPICA



18-3-2017

RGG030 POLIARTEITE NODOSA
RGG050 GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIARTEITE
RGG060 GOOPASTURE, SINDROME DI
RGG070 GRANULOMATOSI CON POLIARTEITE
RGG080 ARTERITE A CELLULE GIIGANTI
RGG090 MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
RGG090 TAKAYASU, MALATTIA DI
RGG100 TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RGG110 BUDD-CHIARI, SINDROME DI
RDU030 PORFIRA DI HENRICH-SCHONLEIN RICORRENTE
RGG020 LINFEDEMI PRIMARI CRONICI

LINFEDEMA IDIOPATICO
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I
LINFEDEMA PRIMATIVO AUTOSOMICO RECESSIVO
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

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

RGL120 IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA

SARCIDOSI
(ESERZIONE DA RICOMENIARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)

RHG010 MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE

POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA
FIBROSIS POLMONARE IDIOPATICA

HAMMAN-RICH, SINDROME DI
ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA

RHG011 SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA

ONDINE, SINDROME DI
SINDROME ROHHAD

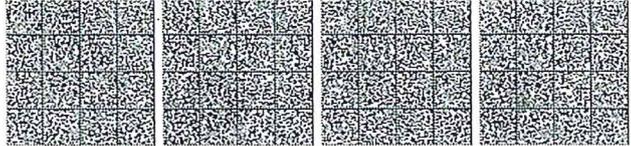
RHH020 EMOSIDIOSI POLMONARE IDIOPATICA

RHH021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA

RHH022 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA

RNG110 DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottodenotate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

KARTAGENER, SINDROME DI (codice RND350)





11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

MALATTIA E/O GRUPPO		ESempi di malattie afferenti al gruppo	
CODICE	MALATTIA		SINONIMI
R0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
R0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
R0030	GASTROENTERITE EDSINOFILA		
R0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
R0050	COLANGITE PRIMARIA SCLEROSANTE		
R0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
R0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMARIA	BYLER, MALATTIA DI	
R0100	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
		DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI QUORURI	
R0200	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE		CLOSTRIDIOSI CONGENITA

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

MALATTIA E/O GRUPPO		ESempi di malattie afferenti al gruppo	
CODICE	MALATTIA		SINONIMI
R0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
R0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
R0030	CISTITE INTERSTIZIALE	DENT, SINDROME DI	
R0040	TUBULOPATIE PRIMATIVE	BARTRER, SINDROME DI	
		GITELMAN, SINDROME DI	
R0200	GLOMERULOPATIE PRIMATIVE (ESCLUSO GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
R0360	ALPORT, SINDROME DI		

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

MALATTIA E/O GRUPPO		ESempi di malattie afferenti al gruppo	
CODICE	MALATTIA		SINONIMI
R10010	ENTROCHERATOLISI HIEMALIS		
R10030	PEMBRIGO		
R10040	PEMBRIGOIDE BOLLOSO		
R10050	PEMBRIGOIDE BENIGNO DELLE MUCCOSE		
R10060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
R10070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		
R10080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA		
R10090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		KUNZE-RIEM, SINDROME DI



RN1511 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHINE nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHINE DISPLASIA ECTODERMICA IPOBLOTTICA

ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)

DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)

IPOMELANOSI DI TITO (codice RN1480)

IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0510)

INCONTINENZA PIGMENTI (codice RN0510)

SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)

RN0700 ITTOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ITTOSI CONGENITA ITTOSI A STRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTOSI TIPO "VALECCHIINO" ITTOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI

PERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)

SINDROME KID (codice RN1500)

CUTIS LAVA

RN0500 CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE

RN0520 XERODERMA PIGMENTOSO

RN0530 CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA

RN0540 CUTE MARMORATA TELENGECTASICA CONGENITA

RN0550 DARIER, MALATTIA DI

RN0570 EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

RN0580 ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA

RN0590 ERITROCHERATODERMIA VARIABILE

RN0620 PACHIDERMIOPERIOSTOSI

RN0630 PSEUDOXANTOMA ELASTICO

RN0640 APLASIA CONGENITA DELLA CUTE

RN1470 HAN-WELLS, SINDROME DI

RN1560 NEU-LAVOVA, SINDROME DI

RN1650 SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO

RN1660 SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO

RN1700 SIGGREN-LARSSON, SINDROME DI

RN1710 TAY, SINDROME DI

SINDROME ECC

GOLTZ, SINDROME DI
BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI

ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO BOLLOSO

ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
SINDROME CHERATITE-ITTOSI-SORBITA

TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, 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 EDSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDENTE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	OSSEIFICAZIONE ETEROTOPICA	
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	MOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA	
RM0100	MELOROSTOSI		
RM0110	MOSITE A CORRI INCLUSI		
RM0120	MOSITE EDSINOFILA IDIOPATICA		
RM0121	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA SINDROME SAPHO	SINOVITE-ACQUE-PISTOLOSI-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	USSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0060	OLIOPROENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HANTSFIELD-BINKER-DEWIER, SINDROME DI	
RN0150	AGENESIA/DIGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI	DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1570	NEUROCANTOCTOSI		
RN1630	SINDROME AGRICCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RN0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROCELE	DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEWMANN-MEENECKE, SINDROME DI
RQ0010	GEISTMANN, SINDROME DI		POIENGEFALIA-IPORPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

PABILON-LEIGE E PSALUME, SINDROME DI TIPO I

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0280 FOCOMELIA

RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL

RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE

RN0430 POLAND, SINDROME DI

RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE

RN0200 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1050)

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

ARACNOATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA

CRISPON, SINDROME DI

BEALS, SINDROME DI

SINDROME DI PEWA-SHOKER DI TIPO I

SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)

FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)

SEQUENZA DA PROGNESIA-FETALE (codice RN1110)

SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)

RN0310 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SINDROME MARADINO

SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)

ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)

SINDROME TROVOCOTROENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

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

RN0141 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI IESCUSIS; DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERSTRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; FENIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLI

SINDROME DEL CUORE SINISTRO POPOLISCO

ERSTEIN, ANOMALIA DI

CUORE CRSS-CROSS

RN0350 BLUE RUBBER BLEB NEVUS

RN0240 WENMARK, SINDROME DI

RN0150 KILPEL-TRENUNAVY, SINDROME DI

RN0142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI

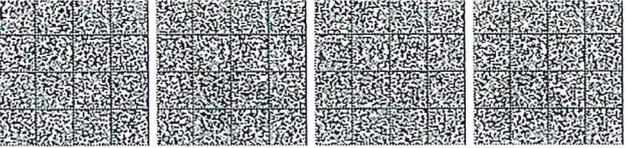
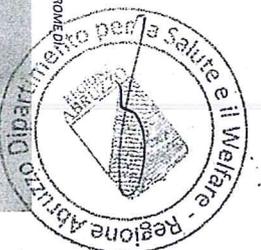
SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAVM)

SINDROME CLOVE

SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE

BEAN, SINDROME DI

ASPERINA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RNG310	KUPPEL-FEIL, SINDROME DI	
RNG320	GASTROSCISSI	
RNG321	SINDROME PRUNE BELLY	
RNG322	OMPHALOCÈLE	
RNG332	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
RNG190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRABINO, SINDROME DI
RNG200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RNG201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RNG210	ATRESIA BILIARE	
-RNG220	CAROLI, MALATTIA DI	
RNG230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	
RNG231	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottodennate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)	ATRESIA ILEALE ATRESIA COLICA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CLOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OES
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRINA IPORPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE		
-RNG250	RENE CON MIDOLLALE A SPUGNA	
RNG261	MALATTIA RENALE GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottodennate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOFISI GIOVANILE CON AMALGAMI DI LESER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RND040)	
RN1810	MÄCKEL, SINDROME DI (codice RND980)	
	ESTROFIA VESCICALE	
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITÀ DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPICA/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPICO (le patologie sottodennate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISGENESIA GONADICA PERNAULT, SINDROME DI
	PSEUDOERMAFRODISMIA (codice RND010)	SINDROME DA INSENSIBILITÀ PARZIALE AGLI ANDROGENI
	DENS-DRAISH, SINDROME DI (codice RN1430)	SINDROME DA INSENSIBILITÀ COMPLETA AGLI ANDROGENI
	ERMAFRODISMO VERO (codice RND240)	
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITÀ DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPICA/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPICO	FRASER, SINDROME DI
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	SINDROME SERVAL EPISPADIA MEGALOURETRIA AFALLIA

PENTAGONIA DI CANTRELL

ESTROFIA DELLA CLOACA

RENFENSTEIN, SINDROME DI



MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

RNG271 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI
COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo,
sono codificate come indicato tra parentesi)

RNG280 ACRODISOSTOSI (codice RNG280)

RNG300 SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE

RNG500 CONDRIDISTROFIE CONGENITE

ACONDROGENESI

ACONDROPLASIA

DISPLASIA EPIFISARIA EMAMELICA

DIETROTA TORACICA ASPISSANTE

OSTEOCONDROMI MULTILI

DISPLASIA DI Kniest

DISPLASIA METATROPICA

DISPLASIA CAMPOMELICA

DESBRIQUIS, SINDROME DI

LARSEN, SINDROME DI

DISPLASIA GRANIOEPIFISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ELUS-VAN GREVELD, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDATA

FARIBANK, MALATTIA DI

DISCONDROSTEOSI

DISPLASIA DIASTROFICA

DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA

ENGBELMANN, MALATTIA DI

MACLUNE-ALBRIGT, SINDROME DI

SINDROME DOOR

ESOSTOI MULTIPLE

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPOLA

OSTEFITE FIBROSA DISSEMINATA

DISPLASIA SPONDILOCOSTALE

— 263 —

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

RNG680 MAFFUCCI, SINDROME DI

RN1450 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA

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

RN0410 JARCHO-LEVIN, SINDROME DI

TURNER, SINDROME DI (codice RNG680)

SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E

GENOMICI (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate

come indicato tra parentesi)

RNG900 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

RN1330 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO SINDROME DI DEGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME
CARDIOFACCIALE DI CAVIER, 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-RDGERS-DANKS, SINDROME DI
MARTIN-BELL, SINDROME DI



RN1850 MANZGER-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
 RN1210 RADEY-WILL, SINDROME DI
 RN1820 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI
 RN1130 SINDROME BRANCO-OCCULO-FACIALE
 RN1140 SINDROME BRANCO-OCCULO-FACIALE
 RN1170 SINDROME CAROIFACCIALE DI CANTER
 RN0950 SINDROME CERIBRO-COSTO-MANDIBOLARE
 RN1840 SINDROME CERIBRO-OCCULO-FACIO-SCHIELETICA
 RN0850 SINDROME CHARGE
 RN0930 SINDROME EVARDI
 RN1830 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDI MENTALE
 RN1190 SINDROME MAL-PIETELA
 RN1160 SINDROME OCULO-CERIBRO-CUTANEA
 RN0994 SINDROMI PROGERIODI (le patologie sottelenfate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
 POICHILODERMA CONGENITO
 WIEDEMANN-BAUTENSTRUUGH, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO
 MAALTTIA
 RP0010 EMBRIOPETOPATIA RUBEOICA
 RP0020 SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO
 RP0030 SINDROME FETALE DA IDANTOINA
 RP0040 SINDROME ALCOOLICA FETALE
 RP0060 KERINITTEO
 RP0070 FIBROSI EPATICA CONGENITA
 RP0080 EMBRIOPIATIA DA IPERFENILALANINEMIA

ESempi di malattie afferenti al gruppo

SINONIMI

SINDROME CONGENUALE - DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHIETICA

SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I

SINDROME W DI PALLISTER
ATROFIA ENIRACIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI FENIL-SIOCKER DI TIPO II

NIKRAYA-KUROK, SINDROME DI
NEGLIN-KUSER, SINDROME DI
ONCOSTORISPLASIA EREDITARIA;
SINDROME UNGLIA-MOTULA

ROTHMUND-TIMMONSON, SINDROME DI

