

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

Allegato 7 Supplemento Ordinario n. 15 alla GAZZETTA UFFICIALE, Serie Generale n. 65 del 18-03-2017

Implementato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Lombardia

| Legenda | |
|---------|------------------------------------------------------------------------------------|
| | Nuovo codice |
| | Codice non presente nei nuovi LEA |
| | Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7 |
| SNE | Screening Neonatale Esteso |
| * | Implementato dal Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare |

NB: Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|---------------------|----------------------------|-------------------|--------------------------|
| RA0010 | Hansen malattia di | | | |
| RA0020 | Whipple malattia di | | | |
| RA0030 | Lyme malattia di | | | |

2. TUMORI

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|--------------------------------------------|--------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RB0010 | Wilms tumore di | Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile. | | |
| RB0020 | Retinoblastoma | Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile. | | |
| RB0030 | Cronkhite-Canada malattia di | | | |
| RB0040 | Gardner sindrome di | | | Gardner malattia di |
| RB0050 | Poliposi familiare | | | |
| RB0060 | Linfoangiomiomatosi | | | |
| RB0070 | Sindrome del nevo basocellulare | | | |
| RBG010 | Neurofibromatosi | | | |
| | <i>Neurofibromatosi tipo I *</i> | | | |
| | <i>Neurofibromatosi tipo II *</i> | | | |
| | <i>Neurofibromatosi tipo III *</i> | | | |
| 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 E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RC0010 | Deficienza di ACTH | | | |
| RC0020 | Kallmann sindrome di | | | |
| RC0030 | Reifenstein sindrome di | Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG262. | | |
| RCG010 | Iperaldosteronismi primitivi | | | |
| | <i>Bartter sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RJG010. | | |
| | <i>Conn sindrome di</i> | | | |
| | <i>Gitelman sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RJG010. | | |
| | <i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i> | | | |
| RCG020 | Sindromi adrenogenitali congenite | | | |
| | <i>11-beta-idrossilasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>17-alfa-idrossilasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>18-idrossilasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>20,22-desmolasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>21-idrossilasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>STAR deficit di *</i> | | | |
| RC0021 | Deficit congenito isolato di GH | | | |
| RC0022 | Ipogonadismo ipogonadotropo congenito | | | |
| RCG030 | Poliendocrinopatie autoimmuni | | | |
| | <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I *</i> | | | |
| | <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i> | | | |
| | <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III *</i> | | | |
| RCG031 | Sindromi da resistenza all'ormone della crescita | | | |
| | <i>Laron sindrome di</i> | | | |
| RC0040 | Pubertà precoce idiopatica | Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile. | | |
| RC0050 | Leprecaunismo | | | |
| RC0300 | Kenny-Caffey sindrome di | | | |
| RC0280 | Refetoff sindrome di | | | |
| RF0400 | Pendred sindrome di | | | |

| | |
|--------|-------------------------------------------------|
| RCG162 | Sindromi da neoplasie endocrine multiple |
| | <i>Sindrome MEN tipo 1</i> |
| | <i>Sindrome MEN tipo 2A</i> |
| | <i>Sindrome MEN tipo 2B</i> |
| | <i>Sindrome MEN tipo 4 *</i> |

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|---------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| RCG040 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi | | | Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi |
| | <i>Acidemia glutarica non tipizzata</i> | | | Aciduria glutarica |
| | <i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i> | | | |
| | <i>Acidemia isovalerica (SNE)</i> | | | |
| | <i>Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)</i> | | | |
| | <i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i> | | | |
| | <i>Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)</i> | | | |
| | <i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i> | | | |
| | <i>Acidemia propionica (SNE)</i> | | | Propionico acidemia |
| | <i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i> | | | |
| | <i>Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)</i> | | | |
| | <i>Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)</i> | | | |
| | <i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)</i> | | | |
| | <i>Aciduria idrossiglutarica</i> | | | |
| | <i>Aciduria malonica (SNE)</i> | | | |
| | <i>Albinismo</i> | | | |
| | <i>Alcaptonuria</i> | | | |
| | <i>Biotinidasi deficit di</i> | Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE) | | |
| | <i>Cistinosi</i> | | | |
| | <i>Cistinuria</i> | | | |
| | <i>Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i> | | | |
| | <i>Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)</i> | | | |
| | <i>Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) *</i> | | | Beta-Chetotilasi deficit di |
| | <i>Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) *</i> | | | Deficit biosintesi cofattore biopterina |
| | <i>Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i> | | | |
| | <i>Deficit multiplo carbossilasi (SNE) *</i> | | | |
| | <i>Deficit piruvato carbossilasi (SNE) *</i> | | | |

| | | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|-------------------------------------------|
| <i>Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE) *</i> | | Deficit rigenerazione cofattore bioterina |
| <i>Encefalopatia etilmalonica (SNE) *</i> | | |
| <i>Fanconi sindrome renale *</i> | | |
| <i>Fenilchetonuria (SNE)</i> | | Fenilchetonuria |
| <i>Hartnup malattia di</i> | | |
| <i>Iminoacidemia *</i> | | |
| <i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i> | | |
| <i>Iper-Beta-Alaninemia *</i> | | |
| <i>Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)</i> | | Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) |
| <i>Iperglicinemia non chetotica</i> | | |
| <i>Iperistidinemia</i> | | |
| <i>Iperlisinemia *</i> | | |
| <i>Ipermetioninemia (SNE) *</i> | | |
| <i>Iperprolinemia</i> | | |
| <i>Ipervalinemia</i> | | |
| <i>Lowe sindrome di</i> | Passa a RC0270. | |
| <i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i> | | Malattia delle urine a sciroppo di acero |
| <i>Metilmalonico acidemia</i> | Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata | |
| <i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i> | Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata | |
| <i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i> | Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE) | |
| <i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)</i> | | Omocistinuria |
| <i>Ornitina aminotransferasi deficit di *</i> | | |
| <i>Prolidasi deficit di *</i> | | |
| <i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i> | | |
| <i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i> | | |
| <i>Tirosinemia non tipizzata</i> | | Tirosinemia |
| <i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i> | | |
| <i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i> | | |
| <i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i> | | |
| RCG050 Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie | | Disturbi del ciclo dell'urea |
| <i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i> | | Arginino-succinato-liasi (ASL) deficit di |
| <i>Argininemia (SNE)</i> | | Arginasi (ARG) deficit di |

| | | | |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| | <i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i> | | |
| | <i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i> | | Arginino-succinato-sintetasi (ASS) deficit di |
| | <i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i> | | |
| | <i>N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di</i> | | |
| | <i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i> | | |
| RCG060 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito) | | Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito |
| | <i>Aspartilglucosaminuria *</i> | | |
| | <i>Deficit congenito di lattasi</i> | | |
| | <i>Difetti del trasporto del glucosio</i> | | GLUT1 deficit di |
| | <i>Disordine congenito della glicosilazione</i> | Diventa RCG190. | |
| | <i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i> | | |
| | <i>Fucosidosi</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG091. | |
| | <i>Galattosemia (SNE)</i> | | Galattosemia |
| | <i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 1</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 2</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 3</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 4</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 5</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 6</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 7</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 10</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 11</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 12</i> | | |
| | <i>Glicogenosi tipo 13</i> | | |
| | <i>Glicogeno-sintetasi deficit di *</i> | | |
| | <i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i> | | |
| | <i>Iperinsulinismo congenito</i> | Diventa RCG061. | |
| | <i>Iperossaluria primaria *</i> | | |
| | <i>Malassorbimento di glucosio e galattosio *</i> | | |
| | <i>Malattia da corpi poliglucosani</i> | | |
| | <i>Mannosidosi</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG091. | |
| | <i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i> | | |
| RCG061 | Iperinsulinismi congeniti | | RCG060 Iperinsulinismo congenito |

| | | |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| RCG070 | Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III) | Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III |
| | <i>Abetalipoproteinemia</i> | |
| | <i>Beta ossidazione deficit di *</i> | |
| | <i>Carnitina muscolare deficit di *</i> | |
| | <i>Carnitin palmitoil transferasi deficit di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG074. |
| | <i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> | |
| | <i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i> | |
| | <i>Ipertrigliceridemia familiare</i> | |
| | <i>Ipoalfalipoproteinemia familiare *</i> | |
| | <i>Ipobetalipoproteinemia familiare</i> | |
| | <i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i> | |
| | <i>Tangier malattia di</i> | |
| | <i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG072. |
| RCG071 | Difetti congeniti della sintesi del colesterolo | |
| RN1200 | Smith-Lemli-Opitz sindrome di | Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di |
| RCG072 | Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari | |
| | <i>CoA ligasi degli acidi biliari deficit di</i> | |
| | <i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 *</i> | |
| | <i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 *</i> | |
| | <i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 *</i> | |
| | <i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 *</i> | |
| | <i>Ipercolanemia familiare *</i> | |
| | <i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> | RCG070 |
| RCG073 | Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi | |
| | <i>Sindrome PHARC</i> | |
| RC0080 | Lipodistrofia totale | |

| | | | |
|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-----------------------------------------------------------|
| RC0090 | Dercum malattia di | | |
| RCG084 | Malattie perossisomiali | | |
| | <i>Acidemia pipecolica</i> | | |
| | <i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i> | RNG050 | Condrodisplasia punctata |
| RF0120 | Adrenoleucodistrofia | | |
| RN1760 | Zellweger sindrome di | | |
| RCG085 | Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi | | |
| | <i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di *</i> | | |
| | <i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i> | | |
| | <i>Iperplexia ereditaria *</i> | | |
| | <i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di *</i> | | |
| RCG110 | Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME | | Porfirie |
| | <i>Coproporfiria ereditaria</i> | | |
| | <i>Porfiria acuta intermittente</i> | | |
| | <i>Porfiria cutanea tarda</i> | | |
| | <i>Porfiria da deficit di ALAD</i> | | |
| | <i>Porfiria eritropoietica congenita</i> | | |
| | <i>Porfiria eritropoietica epatica</i> | | |
| | <i>Porfiria variegata</i> | | |
| | <i>Protoporfiria eritropoietica</i> | | |
| RCG120 | Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine | | Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine |
| | <i>Adenilsuccinasi deficit di *</i> | | |
| | <i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di *</i> | | |
| | <i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di *</i> | | |
| | <i>Lesch-Nyhan malattia di</i> | | |
| | <i>Oroticoaciduria *</i> | | |
| | <i>Xantinuria</i> | | |
| RC0160 | Ipofosfatasia | | |
| RC0230 | Calcinosi tumorale | | |
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE | | | |
| RCG074 | Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760) | | |
| | <i>Acidemia glutarica tipo II (SNE) *</i> | | |
| | <i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) *</i> | | |
| | <i>Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) *</i> | | |
| | <i>Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE) *</i> | | |
| | <i>Deficit del trasporto carnitina (SNE) *</i> | | |

| | | | |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------------|
| | <i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i> | RCG070 | Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di |
| | <i>Deficit dienoil reduttasi (SNE) *</i> | | |
| | <i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)</i> | | |
| | <i>Deficit proteina trifunzionale (SNE) *</i> | | |
| RCG075 | Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi | | |
| | <i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i> | | |
| RCG076 | Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici | | |
| | <i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i> | | |
| RCG077 | Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale | | |
| | <i>Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale</i> | | |
| | <i>Citocromo C ossidasi deficit di</i> | | |
| RCG078 | Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale | | |
| | <i>Miopia mitocondriale a trasmissione materna *</i> | | |
| | <i>Oftalmoplegia esterna progressiva *</i> | | |
| | <i>Sindrome NARP *</i> | | |
| RN0710 | MELAS sindrome | | |
| RN0720 | MERRF sindrome | | |
| RF0300 | Atrofia ottica di Leber | | |
| RN1600 | Pearson sindrome di | | |
| RF0010 | Alpers malattia di | | |
| RF0020 | Kearns-Sayre sindrome di | | |
| RCG081 | Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare | | |
| | <i>Deficit del coenzima Q10 *</i> | | |
| RF0030 | Leigh malattia di | | |
| RCG082 | Sindromi da deficit congenito di creatina | | |
| | <i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i> | | |
| RCG083 | Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale | | |
| | <i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i> | | |

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

| | | |
|---------------|-------------------------------------------------------|----------------------------------------------|
| RCG080 | Difetti da accumulo di lipidi | Disturbi da accumulo di lipidi |
| | <i>Chanarin-Dorfman malattia di *</i> | |
| | <i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG180. |
| | <i>Fabry malattia di</i> | |
| | <i>Gaucher malattia di</i> | |
| | <i>Niemann-Pick malattia di</i> | |
| | <i>Schindler malattia di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG091. |
| | <i>Wolman malattia di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG180. |
| RCG140 | Mucopolisaccaridosi | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata *</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i> | |
| | <i>Mucopolisaccaridosi tipo 9 *</i> | |
| RCG090 | Mucolipidosi | |
| | <i>Galattosialidosi</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG091. |
| | <i>Mucolipidosi tipo 2</i> | |
| | <i>Mucolipidosi tipo 3</i> | |
| | <i>Mucolipidosi tipo 4</i> | |
| | <i>Sialidosi</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RCG091. |
| RCG091 | Oligosaccaridosi | |
| | <i>Fucosidosi</i> | RCG060 |
| | <i>Galattosialidosi</i> | RCG090 |
| | <i>Malattia da accumulo di acido sialico</i> | |
| | <i>Mannosidosi</i> | RCG060 |
| | <i>Schindler malattia di</i> | RCG080 |
| | <i>Sialidosi</i> | RCG090 |
| RFG030 | Gangliosidosi | |
| | <i>Gangliosidosi-GM1 *</i> | |

*Gangliosidosi-GM2 **

| | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|----------------------------------------------------|
| RFG020 | Ceroido-lipofusinosi | | |
| RCG180 | Altre malattie da accumulo lisosomiale | | |
| | <i>Austin sindrome di</i> | | |
| | <i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo *</i> | RCG080 | Esteri del colesterolo malattia da accumulo di |
| | <i>Wolman malattia di</i> | RCG080 | |
| RC0100 | Farber malattia di | | |
| DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI | | | |
| RCG092 | Difetti congeniti responsivi alla biotina | | |
| RCG093 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato | | |
| | <i>Cobalamina C deficit congenito di</i> | | |
| RCG094 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D | | |
| | <i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i> | | |
| RC0170 | Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente | | |
| RCG095 | Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040) | | |
| | <i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i> | | |
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI | | | |
| RCG100 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro | | Alterazioni congenite del metabolismo del ferro |
| | <i>DMT1 deficit di *</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> | | |
| | <i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> | | |
| | <i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) *</i> | | |
| | <i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i> | | |
| RC0120 | Aceruloplasminemia congenita | | |
| RC0130 | Atransferrinemia congenita | | |
| RCG101 | Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco | | |
| RC0070 | Deficienza congenita di zinco | | |
| RCG102 | Difetti congeniti del metabolismo del rame | | |
| | <i>Menkes sindrome di</i> | | |
| RC0150 | Wilson malattia di | | |
| RCG103 | Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli | | |

*Ipomagnesemia ereditaria primitiva **

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE

| | | | |
|--------|--------------------------------------------------------|--------|------------------------------------------|
| RCG190 | Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS) | RCG060 | Disordine congenito della glicosilazione |
| RCG130 | Amiloidosi sistemiche | | Amiloidosi primarie e familiari |
| RC0180 | Crigler-Najjar sindrome di | | |

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RC0190 | Angioedema ereditario | | | |
| RC0191 | Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore | | | |
| RC0200 | Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina | | | |
| RCG150 | Istiocitosi croniche | | | |
| | <i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans *</i> | | | |
| | <i>Erdheim Chester malattia di *</i> | | | |
| | <i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i> | | | |
| RCG160 | Immunodeficienze primarie | | | |
| | <i>Agammaglobulinemia</i> | | | |
| | <i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) *</i> | | | |
| | <i>Difetto idiopatico di CD4 *</i> | | | |
| | <i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)</i> | | | |
| | <i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza *</i> | | | |
| | <i>Duncan sindrome di *</i> | | | |
| | <i>Griscelli sindrome di *</i> | | | |
| | <i>Immunodeficienza combinata grave *</i> | | | |
| | <i>Immunodeficienza comune variabile *</i> | | | |
| | <i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento *</i> | | | |
| | <i>Iper-IgE Sindrome *</i> | | | |
| | <i>Neutropenia congenita grave</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RDG051. | | |
| | <i>Nezelof sindrome di *</i> | | | |
| | <i>Nijmegen sindrome</i> | | | |
| | <i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) *</i> | | | |
| | <i>WHIM sindrome *</i> | | | |
| | <i>Wiskott-Aldrich sindrome di *</i> | | | |
| RCG161 | Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari | | | |

| | |
|--------|----------------------------------------------------------------|
| | <i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico *</i> |
| | <i>Blau sindrome di *</i> |
| | <i>CINCA sindrome</i> |
| | <i>Iper-IgD con febbre periodica</i> |
| | <i>Malattia di Still a esordio nell'adulto *</i> |
| | <i>Malattia IgG4-correlata *</i> |
| | <i>Muckle-Wells sindrome di *</i> |
| | <i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica *</i> |
| | <i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 *</i> |
| RC0241 | Febbre mediterranea familiare |
| RC0243 | Sindrome TRAPS |
| RC0220 | Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva) |
| RC0290 | Schnitzler sindrome di |

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------|--------------------------|
| RDG010 | Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi) | | | |
| | <i>Anemia a cellule falciformi</i> | | | |
| | <i>Anemia diseritropoietica congenita *</i> | | | |
| | <i>Anemia sideroblastica ereditaria</i> | | | |
| | <i>Blackfan-Diamond anemia di</i> | | | |
| | <i>Drepanocitosi - beta talassemia *</i> | | | |
| | <i>Fanconi anemia di</i> | | | |
| | <i>Glucosio 6 fosfato deidrogenasi deficit di (Favismo)</i> | Manca nei nuovi LEA. | | |
| | <i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi</i> | | | |
| | <i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>Piruvato chinasi deficit di *</i> | | | |
| | <i>Sferocitosi ereditaria</i> | | | |
| | <i>Talassemia intermedia</i> | | | |
| | <i>Talassemia major</i> | | | |
| RD0010 | Sindrome emolitico uremica | | | |
| RD0020 | Emoglobinuria parossistica notturna | | | |
| RDG020 | Difetti ereditari della coagulazione (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) | | | |
| | <i>Afibrinogenemia *</i> | | | |
| | <i>Antiplasmina deficit di *</i> | | | |

| | | | |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------|
| | <i>Antitrombina deficit di *</i> | | |
| | <i>Deficit congenito di PAI *</i> | | |
| | <i>Disfibrinogenemia *</i> | | |
| | <i>Emofilia A</i> | | |
| | <i>Emofilia B</i> | | |
| | <i>Fattore II deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattore V deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di *</i> | | |
| | <i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata *</i> | | |
| | <i>Fattore V Leiden omozigote *</i> | | |
| | <i>Fattore VII deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattore X deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattore XI deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattore XIII deficit di *</i> | | |
| | <i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di *</i> | | |
| | <i>Ipfibrinogenemia *</i> | | |
| | <i>Plasminogeno deficit di *</i> | | |
| | <i>Proteina C deficit di *</i> | | |
| | <i>Proteina S deficit di *</i> | | |
| | <i>Protrombina G20210A omozigote *</i> | | |
| | <i>Von Willebrand malattia di</i> | | |
| RDG030 | Piastrinopatie ereditarie | | |
| | <i>Bernard-Soulier sindrome di</i> | | |
| | <i>Piastrinopatia da difetto di secrezione *</i> | | |
| | <i>Tromboastenia di Glanzmann</i> | | |
| RDG031 | Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche | | |
| | <i>Porpora trombocitopenica immune cronica *</i> | | |
| RDG040 | Trombocitopenie ereditarie | | Trombocitopenie primarie ereditarie |
| RDG050 | Sindromi mielodisplastiche | | |
| RD0050 | Malattia granulomatosa cronica | | |
| RD0060 | Chédiak-Higashi malattia di | | |
| RD0070 | Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie) | | |
| RD0080 | Shwachman-Diamond sindrome di | | |
| RDG051 | Neutropenie congenite | | |
| | <i>Neutropenia cronica idiopatica grave</i> | RCG160 | Neutropenia congenita grave |
| RD0040 | Neutropenia ciclica | | |
| RD0081 | Mastocitosi sistemica | | |

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RFG010 | Leucodistrofie | | | |
| | <i>Aicardi-Goutieres sindrome di</i> | | | |
| | <i>Alexander malattia di</i> | | | |
| | <i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i> | | | |
| | <i>Canavan malattia di</i> | | | |
| | <i>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) *</i> | | | |
| | <i>Krabbe malattia di *</i> | Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7, pur mantenendo il codice RFG010. Mantiene l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale. | | |
| | <i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) *</i> | | | |
| | <i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) *</i> | | | |
| | <i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) *</i> | | | |
| | <i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) *</i> | | | |
| | <i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) *</i> | | | |
| | <i>Leucodistrofia metacromatica *</i> | Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7, pur mantenendo il codice RFG010. Mantiene l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale. | | |
| | <i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali *</i> | | | |
| | <i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) *</i> | | | |
| | <i>Nasu-Hakola sindrome di</i> | | | |
| | <i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i> | | | |
| RF0040 | Rett sindrome di | | | |
| RF0050 | Atrofia dentato rubropallidolusiana | | | |
| RF0060 | Epilessia mioclonica progressiva | | | |
| RF0061 | Dravet sindrome di | | | |
| RF0070 | Mioclono essenziale ereditario | | | |
| RN1520 | Landau-Kleffner sindrome di | | | |
| RF0080 | Corea di Huntington | | | |
| RFG040 | Malattie spinocerebellari | | | |
| | <i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)</i> | | | |
| | * | | | |

| | | |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| | <i>Atassia congenita *</i> | |
| | <i>Atassia di Friedreich</i> | |
| | <i>Atassia episodica *</i> | |
| | <i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay *</i> | |
| | <i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) *</i> | |
| | <i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica *</i> | |
| | <i>Atassia-Teleangectasia</i> | |
| | <i>Atrofia multisistemica</i> | Diventa RF0081. |
| | <i>Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)</i> | |
| | <i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) *</i> | |
| | <i>Karak sindrome di (NBIA2B) *</i> | |
| | <i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i> | |
| | <i>Neuroferritinopatia (NBIA3) *</i> | |
| | <i>Paraplegia spastica ereditaria</i> | |
| | <i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) *</i> | |
| | <i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria *</i> | |
| | <i>Sindrome HARP *</i> | |
| | <i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i> | |
| RN1490 | Isaacs sindrome di | |
| RF0081 | Atrofia multisistemica | RFG040 |
| RFG041 | Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro | |
| | <i>Distrofia neuroassonale infantile</i> | |
| | <i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i> | |
| RFG050 | Atrofie muscolari spinali | |
| | <i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) *</i> | |
| | <i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 *</i> | |
| | <i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva *</i> | |
| | <i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked *</i> | |
| | <i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale *</i> | |
| | <i>Brown-Vialetto-Van-Laere sindrome di</i> | Diventa RF0390. |
| | <i>Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 *</i> | |
| | <i>Kennedy malattia di</i> | |
| | <i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia *</i> | |
| | <i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i> | |
| | <i>SMA tipo 2 *</i> | |
| | <i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i> | |
| | <i>SMA tipo 4 *</i> | |
| 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 | | |
| RF0380 | Malattia da inclusioni intranucleari neuronali | | |
| RF0390 | Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale | RFG050 | Brown-Vialetto Van Laere sindrome di |
| RF0410 | Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti) | | |
| RF0411 | Sindrome della persona rigida | | |
| RF0160 | Melkersson-Rosenthal sindrome di | | |
| RN0080 | Disautonomia familiare | Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RFG060. | |
| RFG060 | Neuropatie ereditarie | | |
| | <i>Amiotrofia neuralgica ereditaria *</i> | | |
| | <i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i> | | |
| | <i>Disautonomia familiare</i> | RN0080 | |
| | <i>Neuropatia assonale gigante</i> | | |
| | <i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio *</i> | | |
| | <i>Neuropatia motoria ereditaria *</i> | | |
| | <i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i> | | |
| | <i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i> | | |
| | <i>Neuropatia tomaculare</i> | | |
| | <i>Refsum malattia di</i> | Presente nel raggruppamento funzionale RCG084 secondo Allegato 7, pur mantenendo il codice RFG060. Mantiene l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale. | |
| | <i>Roussy-Levy sindrome di</i> | | |
| RF0170 | Paralisi sopranucleare progressiva | | Steele-Richardson-Olszewski sindrome di |
| RF0180 | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante | | |
| RF0181 | Neuropatia motoria multifocale | | |
| RF0182 | Lewis Sumner sindrome di | | |
| RN1610 | POEMS sindrome | | |

| | | |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|
| RFG070 | Miopatie congenite ereditarie <i>Miopia central core</i> <i>Miopia centronucleare</i> <i>Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari *</i> <i>Miopia minicore/multi-minicore *</i> <i>Miopia miofibrillare (desmin storage)</i> <i>Miopia miotubulare *</i> <i>Miopia nemalinica</i> <i>Sindrome miastenica congenita</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RFG101. |
| RFG080 | Distrofie muscolari <i>Distrofia muscolare congenita *</i> <i>Distrofia muscolare dei cingoli</i> <i>Distrofia muscolare distale *</i> <i>Distrofia muscolare di Becker</i> <i>Distrofia muscolare di Duchenne</i> <i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss *</i> <i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)</i> <i>Distrofia muscolare oculofaringea *</i> <i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i> | |
| RFG090 | Distrofie miotoniche <i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i> <i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale) *</i> <i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i> <i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *</i> <i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i> | |
| RFG100 | Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche <i>Paralisi Periodica Familiare *</i> | |
| RFG160 | Distonie primarie | |
| RF0090 | Distonia di torsione idiopatica | |
| RF0183 | Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti) | |
| RFG101 | Sindromi miasteniche congenite e disimmuni <i>Miastenia gravis</i> <i>Sindrome miastenica congenita</i> <i>Susac sindrome *</i> | Passa dalle croniche 034 (Miastenia grave) alle malattie rare. RFG070 |
| RF0190 | Eaton-Lambert sindrome di | |

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-------------------------------------------|----------------------------|-------------------|------------------------------------------------------------|
| RF0200 | Vitreoretinopatia essudativa familiare | | | Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats |
| RF0201 | Coats malattia di | | | |
| RF0210 | Eales malattia di | | | |
| RF0220 | Behr sindrome di | | | |
| RFG110 | Distrofie retiniche ereditarie | | | |
| | <i>Amaurosi congenita di Leber</i> | | | |
| | <i>Distrofia dei coni</i> | | | |
| | <i>Distrofia ialina della retina</i> | | | |
| | <i>Distrofia vitelliforme di Best</i> | | | |
| | <i>Distrofia vitreo-retinica</i> | | | |
| | <i>Retinite pigmentosa</i> | | | |
| | <i>Retinite punctata albescens</i> | | | |
| | <i>Retinoschisi *</i> | | | |
| | <i>Stargardt malattia di</i> | | | |
| | <i>Usher sindrome di *</i> | | | |
| RFG120 | Distrofie ereditarie della coroide | | | |
| RF0230 | Iridociclite eterocromica di Fuchs | | | Ciclite eterocromica di Fuch |
| RF0240 | Atrofia essenziale dell'iride | | | |
| RF0250 | Emeralopia congenita | | | |
| RF0260 | Oguchi sindrome di | | | |
| RF0270 | Cogan sindrome di | | | |
| RFG130 | Degenerazioni della cornea | | | |
| | <i>Degenerazione corneale marginale</i> | | | |
| | <i>Degenerazione corneale nodulare</i> | | | |
| RFG140 | Distrofie ereditarie della cornea | | | |
| | <i>Distrofia corneale posteriore</i> | | | |
| | <i>Distrofia corneale stromale</i> | | | |
| | <i>Distrofia corneale superficiale</i> | | | |
| RF0280 | Cheratocono | | | |
| RF0290 | Congiuntivite lignea | | | |
| RF0320 | Coroidite multifocale | | | |
| RF0330 | Coroidite serpigginosa | | | |

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-------------------|---------------------------|
| RC0110 | Crioglobulinemia mista | | | |
| RC0210 | Behçet malattia di | | | |
| RG0010 | Endocardite reumatica | | | |
| RG0020 | Poliangiite microscopica | | | |
| RG0030 | Poliarterite nodosa | | | |
| RG0040 | Kawasaki sindrome di | Codice eliminato. Manca nei nuovi LEA. | | |
| 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 | | | |
| RGG010 | Microangiopatie trombotiche <i>Porpora trombotica trombocitopenica</i> | | | |
| RG0090 | Takayasu malattia di | | | |
| RG0100 | Teleangectasia emorragica ereditaria | | | |
| RG0110 | Budd-Chiari sindrome di | | | |
| RD0030 | Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente | | | |
| RGG020 | Linfedemi primari cronici <i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> <i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> <i>Linfedema idiopatico</i> <i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i> <i>Sindrome delle unghie gialle *</i> | | | |

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RG0120 | Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica | | | |
| RH0011 | Sarcoidosi | Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti. | | |
| RHG010 | Malattie interstiziali polmonari primitive <i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale *</i> <i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica *</i> <i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> <i>Polmonite criptogenica organizzata *</i> <i>Polmonite interstiziale acuta</i> | | | |

| | |
|--------|-------------------------------------------------------------------------------|
| | <i>Polmonite interstiziale desquamativa *</i> |
| | <i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica *</i> |
| | <i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica *</i> |
| RHG011 | Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita |
| | <i>Ondine sindrome di</i> |
| | <i>Sindrome Rohhad</i> |
| RH0020 | Emosiderosi polmonare idiopatica |
| RH0021 | Proteinosi alveolare polmonare idiopatica |
| RH0022 | Proteinosi alveolare polmonare congenita |
| RNG110 | Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950) |
| RN0950 | Kartagener sindrome di |

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|-------------------|----------------------------|
| RI0010 | Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi | | | Acalasia |
| RI0020 | Gastrite ipertrofica gigante | | | |
| RI0030 | Gastroenterite eosinofila | | | |
| RI0040 | Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale | | | |
| RI0050 | Colangite primitiva sclerosante | | | |
| RI0060 | Sprue celiaca | Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca) | | |
| RI0070 | Malattia da inclusione dei microvilli | | | |
| RI0080 | Linfangectasia intestinale primitiva | | | Linfangectasia intestinale |
| RC0140 | Waldmann malattia di | Codice eliminato. Sinonimo di Linfangectasia intestinale (RI0080) | | |
| RIG010 | Colestasi intraepatiche progressive familiari | | | |
| | <i>Byler malattia di</i> | | | |
| | <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> | | | |
| | <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i> | | | |
| RIG020 | Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale | | | |
| | <i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio</i> | | | |
| | <i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i> | | | |

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-------------------------------------|----------------------------|-------------------|--------------------------|
| RJ0010 | Diabete insipido nefrogenico | | | |

| | | | |
|--------|----------------------------------------------------------------------------|--|--------|
| RJ0020 | Fibrosi retroperitoneale | | |
| RJ0030 | Cistite interstiziale | | |
| RJG010 | Tubulopatie primitive | | |
| | <i>Acidosi tubulare renale *</i> | | |
| | <i>Bartter sindrome di</i> | | RCG010 |
| | <i>Dent sindrome di</i> | | |
| | <i>Gitelman sindrome di</i> | | RCG010 |
| RJG020 | Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime) | | |
| | <i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig *</i> | | |
| | <i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica *</i> | | |
| | <i>Glomerulopatia C3 *</i> | | |
| | <i>Glomerulopatia da fibronectina *</i> | | |
| | <i>Sindrome nefrosica congenita *</i> | | |
| | <i>Sindrome nefrosica steroide-resistente *</i> | | |
| RN1360 | Alport sindrome di | | |

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|-----------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RL0010 | Eritrocheratolisi hiemalis | | | |
| RL0020 | Dermatite erpetiforme | Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca) | | |
| RL0030 | Pemfigo | | | |
| RL0040 | Pemfigoide bolloso | | | |
| RL0050 | Pemfigoide benigno delle mucose | | | |
| RL0060 | Lichen sclerosus et atrophicus | | | |
| RL0070 | Sindrome Michelin tire baby | | | |
| RL0080 | Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica | | | |
| RL0090 | Pioderma gangrenoso cronico | | | |
| RNG151 | Sindromi con displasia ectodermica | | | |
| | <i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> | | | |
| | <i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i> | | | |
| RN0880 | Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi | | | EEC sindrome |
| RN0560 | Discheratosi congenita | | | |
| RN1480 | Ipomelanosi di Ito | | | |
| RN0610 | Ipoplasia focale dermica | | | |
| RN0510 | Incontinentia pigmenti | | | |
| RN1680 | Sindrome trico-dento-ossea | | | |
| RNG070 | Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare) | | | |

| | | |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------|------------------------------|
| | <i>Ittiosi cheratinopatica *</i> | |
| | <i>Ittiosi congenita autosomico recessiva</i> | |
| | <i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *</i> | |
| | <i>Ittiosi volgare, forme gravi *</i> | Ittiosi volgare |
| | <i>Ittiosi X-linked</i> | |
| | <i>Netherton sindrome di</i> | |
| RN0600 | Ipercheratosi epidermolitica | |
| RN1500 | Kid sindrome | |
| RN0500 | Cutis Laxa | |
| RNG130 | Cheratodermie palmoplantari ereditarie | |
| RN0520 | Xeroderma pigmentoso | |
| RN0530 | Cheratosi follicolare acuminata | |
| RN0540 | Cute marmorea teleangectasica congenita | |
| RN0550 | Darier malattia di | |
| RN0570 | Epidermolisi bollosa ereditaria | Epidermolisi bollosa |
| RN0580 | Eritrocheratodermia simmetrica progressiva | |
| RN0590 | Eritrocheratodermia variabile | |
| RN0620 | Pachidermoperiostosi | |
| 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 | Sindrome del nevo epidermale |
| RN1700 | Sjögren-Larsson sindrome di | |
| RN1710 | Tay sindrome di | |

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|---------------|--------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--------------------------|
| RM0010 | Dermatomiosite | | | |
| RM0020 | Polimiosite | | | |
| RM0021 | Sindrome da anticorpi antisintetasi | | | |
| RM0030 | Connettivite mista | | | |
| RM0040 | Fascite eosinofila | | | |
| RM0050 | Fascite diffusa | | | |
| RM0060 | Policondrite ricorrente | | | Policondrite |
| RMG010 | Connettiviti indifferenziate | Codice eliminato. Passa nelle croniche 067 (connettiviti indifferenziate) | | |

| | | |
|--------|----------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| RM0070 | Angiomatosi cistica diffusa dell'osso | |
| RM0080 | Eteroplasia ossea progressiva | |
| RM0090 | Fibrodisplasia ossificante progressiva | |
| RM0100 | Meloreostosi | |
| RM0110 | Miosite a corpi inclusi | |
| RM0111 | Miosite eosinofila idiopatica | |
| RM0120 | Sclerosi sistemica progressiva | Passa dalle croniche 047 [Sclerosi sistemica (progressiva)] alle malattie rare. |
| RM0121 | Sindrome SAPHO | |

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|----------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|-------------------|--------------------------|
| SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO | | | | |
| RN0010 | Arnold-Chiari sindrome di | | | |
| RN0020 | Microcefalia isolata o sindromica | | | Microcefalia |
| RN0030 | Agenesia cerebellare | | | |
| RN0040 | Joubert sindrome di | | | |
| RN0050 | Lissencefalia isolata o sindromica | | | Lissencefalia |
| RN0060 | Oloprosencefalia isolata o sindromica | | | Oloprosencefalia |
| RNG150 | Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica | | | |
| | <i>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i> | | | |
| | <i>Andermann sindrome di</i> | | | |
| | <i>Dandy-Walker sindrome di</i> | | | |
| | <i>Shapiro sindrome di *</i> | | | |
| RN1340 | Aase-Smith sindrome di | | | |
| RN1570 | Neuroacantocitosi | | | |
| RN1630 | Sindrome acrocallosa | | | |
| RN1740 | Walker-Warburg sindrome di | | | |
| RNG011 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso | | | |
| | <i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i> | | | |
| | <i>Bonnemann-Meinecke sindrome di</i> | | | |
| | <i>Displasia cerebro-facio-toracica</i> | | | |
| | <i>Sindrome idroletale</i> | | | |
| | <i>Toriello-Carey sindrome di</i> | | | |
| RQ0010 | Gerstmann sindrome di | | | |
| SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO | | | | |
| RFG150 | Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche | | | |
| | <i>Anoftalmia isolata</i> | | | |

| | | |
|----------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| | <i>Lenz sindrome di</i> | |
| | <i>Microftalmia isolata</i> | |
| | <i>Sindrome anoftalmia plus</i> | |
| RN0070 | Foix-Chavany-Marie sindrome di | Chiray Foix sindrome di |
| RN0090 | Axenfeld-Rieger anomalia di | |
| RN1050 | Axenfeld-Rieger sindrome di | Rieger sindrome |
| RN0100 | Peters anomalia di | Peter anomalia di |
| RN0110 | Aniridia | |
| RNG101 | Coloboma congenito oculare isolato o sindromico | |
| | <i>Coloboma congenito corioretinico</i> | |
| | <i>Coloboma congenito dell'iride</i> | |
| RN0120 | Coloboma congenito del disco ottico | |
| RN0130 | Morning glory anomalia di | |
| 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 | |
| | <i>Aicardi sindrome di</i> | |
| | <i>Baraitser-Winter sindrome di</i> | |
| | <i>Nance-Horan sindrome di</i> | |
| | <i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i> | |
| | <i>Sindrome CODAS</i> | |
| ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RNG030 | Sindromi con craniosinostosi | Acrocefalosindattilia |
| | <i>Acrocefalosindattilia</i> | |
| | <i>Apert sindrome di</i> | |
| | <i>C sindrome</i> | RNG040 |
| | <i>Goodman sindrome di</i> | |
| | <i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> | RNG040 |
| | <i>Pierre-Robin sindrome di</i> | RNG040 |
| | <i>Treacher-Collins sindrome di</i> | RNG040 |
| RN0800 | Antley-Bixler sindrome di | |
| RN0810 | Baller-Gerold sindrome di | |
| RN1390 | Carpenter sindrome di | |
| RN1040 | Pfeiffer sindrome di | |
| RN1230 | Summitt sindrome di | |
| RN0400 | Jackson-Weiss sindrome di | |

| | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|
| RN1000 | Nager sindrome di | | |
| 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) | | Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia |
| | <i>C sindrome</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG030. | |
| | <i>Cranio-fronto-nasale sindrome *</i> | | |
| | <i>Craniosinostosi primaria</i> | | |
| | <i>Crouzon malattia di</i> | | |
| | <i>Disostosi cleidocranica *</i> | | |
| | <i>Disostosi mandibolofacciale *</i> | | |
| | <i>Disostosi maxillofacciale</i> | | |
| | <i>Displasia fronto-facio-nasale</i> | | |
| | <i>Displasia mandibolo-acrale *</i> | | |
| | <i>Displasia maxillonasale</i> | | |
| | <i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG030. | |
| | <i>Pierre-Robin sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG030. | |
| | <i>Treacher-Collins sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG030. | |
| | <i>Palatoschisi isolata o sindromica</i> | | |
| MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE | | | |
| RN0990 | Moebius sindrome di | Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121. | |
| RN1090 | Schinzel-Giedion sindrome di | Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121. | |
| RNG121 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale | | |
| | <i>Moebius sindrome di</i> | | RN0990 |
| | <i>Mohr malattia di</i> | | |
| | <i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome *</i> | | |
| | <i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i> | | |
| | <i>Schinzel-Giedion sindrome di</i> | | RN1090 |
| RN0910 | Goldenhar sindrome di | | |
| RN0390 | Sindrome cefalopolisindattilia di Greig | | Greig sindrome di, cefalopolisindattilia |
| RN0470 | Sindrome oto-palato-digitale | | |
| MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE | | | |

| | | |
|---------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| RN0260 | Focomelia | |
| RN0270 | Deformità di Sprengel | |
| RN0290 | Camptodattilia familiare | |
| RN0430 | Poland sindrome di | |
| RN0460 | Sindrome femoro-facciale | |
| RNG020 | Sindromi con artrogriposi multiple congenite | Artrogriposi multiple congenite |
| RN1060 | Roberts sindrome di | |
| RN0480 | Sindrome trisma pseudocamptodattilia | |
| RN0890 | Freeman-Sheldon sindrome di | |
| RN1110 | Sequenza da ipocinesia fetale | |
| RN1670 | Sindrome da pterigi multipli | Sindrome pterigio multiplo |
| RNG131 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale <i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite *</i> <i>Sindrome RAPADILINO</i> | |
| RN0440 | Sequenza sirenomelica | |
| RN0340 | Adams-Oliver sindrome di | |
| RN1690 | Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio | Sindrome trombocitopenica con assenza di radio |
| MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI | | |
| RNG141 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo) <i>Cuore criss-cross</i> <i>Ebstein anomalia di</i> <i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i> | |
| RN0150 | Blue rubber bleb nevus | |
| RN0740 | Ivemark sindrome di | |
| RN1510 | Klippel-Trenaunay sindrome di | |
| RNG142 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici <i>Aneurisma della vena di Galeno *</i> <i>Malattia Moyamoya *</i> <i>Malformazione arterovenosa cerebrale *</i> <i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria *</i> <i>Malformazione cranica del seno durale *</i> <i>Sindrome CLOVE</i> | |

Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione artero-venosa (CMAVM)

Sindrome metamerica artero-venosa cerebro-facciale

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

Pentalogia di Cantrell

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

RN0190 Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica

Ano imperforato

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

Atresia colica

Atresia ileale

Atresia intestinale multipla

Cloaca persistente

Complesso OEIS

Duplicazioni del tubo digerente

RN0160 Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea

RN0170 Atresia del digiuno

RN0180 Atresia o stenosi duodenale

RNG252 Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente

Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica

Microgastria

*Sindrome dell'intestino corto congenito **

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)

Senior-Loken sindrome di

RJ0040 Rene policistico autosomico recessivo

RN0980 Meckel sindrome di

RN1810 Estrofia vescicale

| | | | |
|-------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------------------------------------|
| RNG262 | Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo | | |
| | <i>Disgenesia gonadica</i> | | |
| | <i>Perrault sindrome di</i> | | |
| | <i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i> | | |
| | <i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i> | RC0030 | Reifenstein sindrome di |
| RNG010 | Pseudoermafroditismi | | |
| RN1430 | Denys-Drash sindrome di | | |
| RN0240 | Ermafroditismo vero | | |
| RNG263 | Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo | | |
| | <i>Frasier sindrome di</i> | | |
| | <i>Sindrome SERKAL</i> | | |
| RNG264 | Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario | | |
| | <i>Afallia</i> | | |
| | <i>Epispadia</i> | | |
| | <i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di *</i> | | |
| | <i>Megalouretra</i> | | |
| MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO | | | |
| RNG271 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente | | |
| RN0280 | Acrodisostosi | | |
| RN0300 | Sindrome da regressione caudale | | |
| RNG050 | Condrodistrofie congenite | | |
| | <i>Acondrogenesi</i> | | |
| | <i>Acondroplasia</i> | | |
| | <i>Condrodisplasia letale *</i> | | |
| | <i>Condrodisplasia metafisaria *</i> | | |
| | <i>Condrodisplasia punctata</i> | | Diventa afferente al gruppo RCG084. |
| | <i>Condrodisplasia tipo Blomstrand *</i> | | |
| | <i>Condrodistrofia congenita non tipizzata *</i> | | |
| | <i>Desbuquois sindrome di</i> | | |
| | <i>Displasia acromicrica *</i> | | |
| | <i>Displasia epifisaria emimelica</i> | | |
| | <i>Displasia metatropica</i> | | |
| | <i>Displasia otospondilomegaepifisaria *</i> | | |
| | <i>Displasia pseudoreumatoide progressiva *</i> | | |
| | <i>Distrofia toracica asfissiante</i> | | |
| | <i>Encondromatosi multipla *</i> | | |
| | <i>Esostosi multipla</i> | | |

| | | |
|-----------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|
| | <i>Ipocondroplasia *</i> | |
| | <i>Keutel sindrome di *</i> | |
| | <i>Kniest displasia</i> | |
| | <i>Larsen sindrome di</i> | RNG060 |
| | <i>Schwartz-Jampel sindrome di *</i> | |
| | <i>Sindrome camptomelica</i> | |
| RNG060 | Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica | Osteodistrofie congenite |
| | <i>Atelosteogenesi *</i> | |
| | <i>Buschke-Ollendorff sindrome di *</i> | |
| | <i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di *</i> | Conradi-Hunermann sindrome di |
| | <i>Discondrosteosi</i> | |
| | <i>Displasia craniometafisaria</i> | |
| | <i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i> | |
| | <i>Displasia fibrosa</i> | |
| | <i>Displasia gnatiotofisaria *</i> | |
| | <i>Displasia spondiloepifisaria</i> | |
| | <i>Displasia spondilometafisaria *</i> | |
| | <i>Ellis-van Creveld sindrome di</i> | |
| | <i>Engelmann malattia di</i> | |
| | <i>Fairbank malattia di</i> | |
| | <i>Frank-Ter Haar sindrome di *</i> | |
| | <i>Hajdu-Cheney sindrome di *</i> | |
| | <i>Larsen sindrome di</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG050. |
| | <i>McCune-Albright sindrome di</i> | |
| | <i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i> | Diventa malattia afferente al gruppo RNG092. |
| | <i>Osteodistrofia congenita non tipizzata *</i> | |
| | <i>Osteogenesi imperfetta</i> | |
| | <i>Osteopetrosi</i> | |
| | <i>Picnodisostosi *</i> | |
| | <i>Sindrome DOOR</i> | |
| | <i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma *</i> | |
| RN0960 | Maffucci sindrome di | |
| RN1450 | Displasia spondiloepifisaria congenita | |
| RN0370 | Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di | |
| RN0410 | Jarcho-Levin sindrome di | |
| ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE | | |

| | | | |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| RN0660 | Down sindrome di | Codice eliminato. Passa nelle croniche 065 (sindrome di Down) | |
| RN0690 | Klinefelter sindrome di | Codice eliminato. Passa nelle croniche 066 (Sindrome di Klinefelter) | |
| RNG080 | Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680) | | Sindromi da aneuploidia cromosomica |
| RN0680 | Turner sindrome di | | |
| RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770) | | Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica |
| RN1590 | Pallister-Killian sindrome di | | |
| RN0670 | Sindrome del Cri Du Chat | | Cri Du Chat malattia del |
| RN1730 | WAGR sindrome di | | |
| RN1270 | Williams sindrome di | | |
| RN0700 | Wolf-Hirschhorn sindrome di | | |
| RN1330 | Sindrome del cromosoma X fragile | | Sindrome da X fragile |
| RNG091 | Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale <i>Loeys-Dietz sindrome di</i> <i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i> | | |
| RN1320 | Marfan sindrome di | | |
| RN0330 | Ehlers-Danlos sindrome di | | |
| RN1220 | Stickler sindrome di | | |
| RNG092 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale <i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i> | RNG060 | Nanismo osteodisplastico mircocefalico |
| RN0790 | Aarskog sindrome di | | |
| RN0870 | Dubowitz sindrome di | | |
| RN1070 | Robinow sindrome di | | |
| RN1080 | Russell-Silver sindrome di | | |
| RN1100 | Seckel sindrome di | | |
| RN0730 | SHORT sindrome | | |
| RNG093 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo <i>Emipertrofia congenita</i> | | |
| RN0820 | Beckwith-Wiedemann sindrome di | | |
| RC0310 | Sotos sindrome di | | |
| RN0490 | Weaver sindrome di | | |

| | | |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| RN1120 | Simpson-Golabi-Behmel sindrome di | |
| RN1550 | Marshall-Smith sindrome di | |
| RNG100 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note) | Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale |
| RN1350 | Alagille sindrome di | |
| RN1370 | Alstrom sindrome di | |
| RNG200 | Amartomatosi multiple <i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> <i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di *</i> <i>Complesso di Von Meyenburg</i> <i>Cowden malattia di</i> | |
| RN0750 | Sclerosi tuberosa | |
| RN0760 | Peutz-Jeghers sindrome di | |
| RN0770 | Sturge-Weber sindrome di | |
| RN0780 | Von Hippel-Lindau sindrome di | |
| RN1170 | Sindrome proteus | Sindrome proteo |
| RN1300 | Angelman sindrome di | |
| RN1250 | Associazione VACTERL/VATER | VACTERL associazione |
| RN1380 | Bardet-Biedl sindrome di | |
| RN0830 | Bloom sindrome di | |
| RN0840 | Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di | Borjeson sindrome di |
| RN1780 | Char sindrome di | |
| RN0350 | Coffin-Lowry sindrome di | |
| RN0360 | Coffin-Siris sindrome di | |
| RN0401 | Cohen sindrome di | |
| RN1410 | Cornelia De Lange sindrome di | |
| RC0250 | Costello sindrome di | |
| RN1010 | Noonan sindrome di | |
| RN1150 | Sindrome cardio-facio-cutanea | |
| RN1530 | Leopard sindrome | |
| RN1420 | De Sanctis Cacchione malattia di | |
| RN1440 | Displasia oculo-digito-dentale | |
| RN0380 | Filippi sindrome di | |
| RN1021 | Sindrome FG | |
| RN1820 | Fine-Lubinsky sindrome di | |
| RN0900 | Fryns sindrome di | |
| RN0920 | Hermansky-Pudlak sindrome di | |
| RN0930 | Holt-Oram sindrome di | |
| RN1540 | Levy-Hollister sindrome di | |
| RC0270 | Lowe sindrome di | RCG040 |

| | | |
|--------|--------------------------------------------|--------------------------------|
| RN1850 | Mainzer-Saldino sindrome di | |
| RN0970 | Marshall sindrome di | |
| RN1020 | Opitz sindrome di | |
| RN1030 | Pallister-Hall sindrome di | |
| RN0420 | Pallister-W sindrome di | |
| RN0650 | Parry-Romberg sindrome di | |
| RN1310 | Prader-Willi sindrome di | |
| RN1620 | Rubinstein-Taybi sindrome di | |
| RN1130 | Sindrome branchio-oculo-facciale | |
| RN1140 | Sindrome branchio-oto-renale | |
| RN1770 | Sindrome cardiofacciale di Cayler | |
| RN0450 | Sindrome cerebro-costo-mandibolare | |
| RN1640 | Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica | |
| RN0850 | CHARGE associazione | |
| RN0940 | Sindrome Kabuki | Kabuki sindrome della maschera |
| RN1830 | Sindrome megalocornea-ritardo mentale | |
| RN1190 | Sindrome nail-patella | Sindrome unghia-rotula |
| RN1160 | Sindrome oculo-cerebro-cutanea | |
| RNG094 | Sindromi progeroidi | |
| | <i>Hutchinson-Gilford sindrome di</i> | |
| | <i>Poichiloderma congenito</i> | |
| | <i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di</i> | |
| RC0060 | Werner sindrome di | |
| RN1400 | Cockayne sindrome di | |
| RN1180 | Sindrome trico-rino-falangea | |
| RN1210 | Smith-Magenis sindrome di | |
| RN1240 | Townes-Brocks sindrome di | |
| RNG095 | Sindromi di Waardenburg | |
| RN1260 | Wildervanck sindrome di | |
| RN1280 | Winchester sindrome di | |
| RN1290 | Wolfram sindrome di | |

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

| CODICE | MALATTIA E/O GRUPPO | NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA | PRECEDENTE CODICE | PRECEDENTE DENOMINAZIONE |
|--------|------------------------------------|----------------------------|-------------------|--------------------------|
| RP0010 | Embriofetopatia rubeolica | | | |
| RP0020 | Sindrome fetale da acido valproico | | | |
| RP0030 | Sindrome fetale da idantoina | | | |
| RP0040 | Sindrome alcolica fetale | | | |

| | | |
|--------|------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| RP0050 | Apnea infantile | Codice eliminato. Manca nei nuovi LEA. Valutare attribuzione codice RHG011 ai pazienti già certificati. |
| RP0060 | Kernittero | |
| RP0070 | Fibrosi epatica congenita | |
| RP0080 | Embriopatia da iperfenilalaninemia | |

| Legenda | |
|---------|------------------------------------------------------------------------------------|
| | Nuovo codice |
| | Codice non presente nei nuovi LEA |
| | Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7 |
| SNE | Screening Neonatale Esteso |
| * | Implementato dal Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare |

NB: Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.