

# ELENCO DEI CODICI DI ESENZIONE PER MALATTIA RARA IN VIGORE DAL 15.09.2017 AI SENSI DEL DPCM 12.01.2017

(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

COD	CODICE ESENZIONE
CAT	CATEGORIA
SNE	SCREENING NEONATALE ESTESO
SNR	SCREENING NEONATALE REGIONALE
*	IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE
	RAGGRUPPAMENTI FUNZIONALI PREVISTI DALL'ALLEGATO 7 DEL DPCM 12.01.2017.

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.

CAT	COD	PATOLOGIA
<b>1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>		
	RA0010	Hansen malattia di
	RA0020	Whipple malattia di
	RA0030	Lyme malattia di
<b>2. TUMORI</b>		
	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
	RB0050	Poliposi familiare
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare
	RBG010	Neurofibromatosi
		Neurofibromatosi tipo I *
		Neurofibromatosi tipo II *
		Neurofibromatosi tipo III *
	RBG020	Complesso Carney
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon
		Lynch sindrome di
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo
<b>3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE</b>		
	RC0010	Deficienza di ACTH
	RC0020	Kallmann sindrome di
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi

CAT	COD	PATOLOGIA
		Conn sindrome di
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale
RCG020		Sindromi adrenogenitali congenite (SNR)
		11-beta-idrossilasi deficit di *
		17-alfa-idrossilasi deficit di *
		18-idrossilasi deficit di *
		20,22-desmolasi deficit di *
		21-idrossilasi deficit di *
		3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di *
		Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di *
		STAR deficit di *
RC0021		Deficit congenito isolato di GH
RC0022		Ipogonadismo ipogonadotropo congenito
RCG030		Poliendocrinopatie autoimmuni
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo I *
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo III *
RCG031		Sindromi da resistenza all'ormone della crescita
		Laron sindrome di
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
		Sindrome MEN tipo 1
		Sindrome MEN tipo 2A
		Sindrome MEN tipo 2B
		Sindrome MEN tipo 4 *

#### 4. MALATTIE DEL METABOLISMO

RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
	Acidemia glutarica non tipizzata
	Acidemia glutarica tipo I (SNE)
	Acidemia isovalerica (SNE)
	Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)
	Acidemia metilmalonica non tipizzata
	Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)
	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)

CAT	COD	PATOLOGIA
		Acidemia propionica (SNE)
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)
		Aciduria idrossiglututarica
		Aciduria malonica (SNE)
		Albinismo
		Alcaptonuria
		Cistinosi
		Cistinuria
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)
		Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) *
		Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) *
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)
		Deficit multiplo carbossilasi (SNE) *
		Deficit piruvato carbossilasi (SNE) *
		Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) *
		Encefalopatia etilmalonica (SNE) *
		Fanconi sindrome renale *
		Fenilchetonuria (SNE)
		Hartnup malattia di
		Iminoacidemia *
		Intolleranza alle proteine con lisinuria
		Iper-Beta-Alaninemia *
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)
		Iperglicinemia non chetotica
		Iperistidinemia
		Iperlisinemia *
		Ipermetioninemia (SNE) *
		Iperprolinemia
		Ipervalinemia
		Malattia delle urine a sciropo di acero (SNE)
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)
		Ornitina aminotransferasi deficit di *
		Prolidasi deficit di *
		Sindrome da malassorbimento di metionina

CAT	COD	PATOLOGIA
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)
		Tirosinemia non tipizzata
		Tirosinemia tipo I (SNE)
		Tirosinemia tipo II (SNE)
		Tirosinemia tipo III (SNE)
RCG050		Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie
		Acidemia argininosuccinica (SNE)
		Argininemia (SNE)
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di
		Citrullinemia tipo I (SNE)
		Citrullinemia tipo II (SNE)
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di
RCG060		Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)
		Aspartilglucosaminuria *
		Deficit congenito di lattasi
		Difetti del trasporto del glucosio
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di
		Galattosemia (SNE)
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi
		Glicogenosi tipo 1
		Glicogenosi tipo 2
		Glicogenosi tipo 3
		Glicogenosi tipo 4
		Glicogenosi tipo 5
		Glicogenosi tipo 6
		Glicogenosi tipo 7
		Glicogenosi tipo 10
		Glicogenosi tipo 11
		Glicogenosi tipo 12
		Glicogenosi tipo 13
		Glicogeno-sintetasi deficit di *
		Intolleranza ereditaria al fruttosio
		Iperossaluria primaria *
		Malassorbimento di glucosio e galattosio *
		Malattia da corpi poliglucosani
		Saccarasi isomaltasi deficit di
RCG061		Iperinsulinismi congeniti

CAT	COD	PATOLOGIA
	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)
		Abetalipoproteinemia
		Beta ossidazione deficit di *
		Carnitina muscolare deficit di *
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica
		Ipercolesterolemia familiare omozigote
		Ipertrigliceridemia familiare
		Ipoalfalipoproteinemia familiare *
		Ipobetalipoproteinemia familiare
		Lecitina-Colesterolo-Acyltransferasi deficit di
		Tangier malattia di
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 *
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 *
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 *
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 *
		Ipercolanemia familiare *
		Xantomatosi cerebrotendinea
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi
		Sindrome PHARC
	RC0080	Lipodistrofia totale
	RC0090	Dercum malattia di
	RCG084	Malattie perossisomiali
		Acidemia pipecolica
		Condrodisplasia punctata rizomelica
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)
	RN1760	Zellweger sindrome di
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi
		Acido gamma-aminobutyrico transaminasi deficit di *
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di
		Iperekplexia ereditaria *
		Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di *
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME
		Coproporfiria ereditaria

CAT	COD	PATOLOGIA
		Porfiria acuta intermittente
		Porfiria cutanea tarda
		Porfiria da deficit di ALAD
		Porfiria eritropoietica congenita
		Porfiria eritropoietica epatica
		Porfiria variegata
		Protoporfiria eritropoietica
RCG120		Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine
		Adenilsuccinasi deficit di *
		Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di *
		Diidropirimidina deidrogenasi deficit di *
		Lesch-Nyhan malattia di
		Oroticoaciduria *
		Xantinuria
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)
	Acidemia glutarica tipo II (SNE) *
	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) *
	Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) *
	Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE) *
	Deficit del trasporto carnitina (SNE) *
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)
	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)
	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)
	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato
	Deficit dienoil reduttasi (SNE) *
	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)
	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)
	Deficit proteina trifunzionale (SNE) *
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi
	Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici
	Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale

CAT	COD	PATOLOGIA
		<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>Miopatia 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
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di *</i>
		<i>Fabry malattia di</i>
		<i>Gaucher malattia di</i>
		<i>Niemann-Pick malattia di</i>
	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>Mucolipidosi tipo 2</i>
		<i>Mucolipidosi tipo 3</i>

CAT	COD	PATOLOGIA
		Mucolipidosi tipo 4
	RCG091	Oligosaccaridosi
		Fucosidosi
		Galattosialidosi
		Malattia da accumulo di acido sialico
		Mannosidosi
		Schindler malattia di
		Sialidosi
	RFG030	Gangliosidosi
		Gangliosidosi-GM1 *
		Gangliosidosi-GM2 *
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale
		Austin sindrome di
		Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo *
		Wolman malattia di
	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
		Cobalamina C deficit congenito di
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1
	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)
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di

#### DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro
		DMT1 deficit di *
		Emocromatosi ereditaria non determinata
		Emocromatosi ereditaria tipo 1
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B
		Emocromatosi ereditaria tipo 3
		Emocromatosi ereditaria tipo 4
		IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) *
		Sindrome ipperferritinemia-cataratta

CAT	COD	PATOLOGIA
	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
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva *</i>

#### **DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE**

	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)
	RCG130	Amiloidosi sistemiche
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di

#### **5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO**

	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 (SNR) *</i>
		<i>Immunodeficienza comune variabile *</i>
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento *</i>
		<i>Iper-IgE Sindrome *</i>
		<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>

CAT	COD	PATOLOGIA
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari
		Artrite idiopatica giovanile a esordio sistematico *
		Blau sindrome di *
		CINCA sindrome
		Iper-IgD con febbre periodica
		Malattia di Still a esordio nell'adulto *
		Malattia IgG4-correlata *
		Muckle-Wells sindrome di *
		Osteomielite multifocale ricorrente cronica *
		Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 *
	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

	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)
		Anemia a cellule falciformi
		Anemia diseritropoietica congenita *
		Anemia sideroblastica ereditaria
		Blackfan-Diamond anemia di
		Drepanocitosi - beta talassemia *
		Fanconi anemia di
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reduttasi
		Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di *
		Piruvato chinasi deficit di *
		Sferocitosi ereditaria
		Talassemia intermedia
		Talassemia major
	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)
		Afibrinogenemia *
		Antiplasmina deficit di *
		Antitrombina deficit di *
		Deficit congenito di PAI *
		Disfibrinogenemia *

CAT	COD	PATOLOGIA
		Emofilia A
		Emofilia B
		Fattore II deficit di *
		Fattore V deficit di *
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di *
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata *
		Fattore V Leiden omozigote *
		Fattore VII deficit di *
		Fattore X deficit di *
		Fattore XI deficit di *
		Fattore XIII deficit di *
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di *
		Ipotibrinogenemia *
		Plasminogeno deficit di *
		Proteina C deficit di *
		Proteina S deficit di *
		Protrombina G20210A omozigote *
		Von Willebrand malattia di
RDG030		Piastrinopatie ereditarie
		Bernard-Soulier sindrome di
		Piastrinopatia da difetto di secrezione *
		Tromboastenia di Glanzmann
RDG031		Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche
		Porpora trombocitopenica immune cronica *
RDG040		Trombocitopenie 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
		Neutropenia cronica idiopatica grave
RD0040		Neutropenia ciclica
RD0081		Mastocitosi sistemica

## 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

RFG010	Leucodistrofie
	Aicardi-Goutieres sindrome di
	Alexander malattia di

CAT	COD	PATOLOGIA
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)
		Canavan malattia di
		Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) *
		Krabbe malattia di *
		Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) *
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) *
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) *
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) *
		Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) *
		Leucodistrofia metacromatica *
		Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali *
		MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) *
		Nasu-Hakola sindrome di
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)
RF0040		Rett sindrome di
RF0050		Atrofia dentato rubropallidoluysiana
RF0060		Epilessia mioclonica progressiva
RF0061		Dravet sindrome di
RF0070		Mioclono essenziale ereditario
RN1520		Landau-Kleffner sindrome di
RF0080		Corea di Huntington
RFG040		Malattie spinocerebellari
		Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) *
		Atassia congenita *
		Atassia di Friedreich
		Atassia episodica *
		Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay *
		Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) *
		Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica *
		Atassia-Teleangiectasia
		Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)
		Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) *
		Karak sindrome di (NBIA2B) *
		Marinesco-Sjogren sindrome di
		Neuroferritinopatia (NBIA3) *
		Paraplegia spastica ereditaria
		Seitelberger malattia di (NBIA2A) *
		Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria *

CAT	COD	PATOLOGIA
		Sindrome HARP *
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata
RN1490		Isaacs sindrome di
RF0081		Atrofia multisistemica
RFG041		Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro
		Distrofia neuroassonale infantile
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)
RFG050		Atrofie muscolari spinali
		Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) *
		Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 *
		Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva *
		Atrofia muscolare spinale infantile X-linked *
		Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale *
		Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 *
		Kennedy malattia di
		Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia *
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)
		SMA tipo 2 (SNR) *
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)
		SMA tipo 4 (SNR) *
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
RF0410		Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)
RF0411		Sindrome della persona rigida
RF0160		Melkersson-Rosenthal sindrome di
RFG060		Neuropatie ereditarie
		Amiotrofia neuralgica ereditaria *

CAT	COD	PATOLOGIA
		Charcot-Marie-Tooth malattia di
		Disautonomia familiare
		Neuropatia assonale gigante
		Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio *
		Neuropatia motoria ereditaria *
		Neuropatia sensoriale e autonomica ereditaria
		Neuropatia sensoriale ereditaria
		Neuropatia tomaculare
		Refsum malattia di
		Roussy-Levy sindrome di
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di
	RN1610	POEMS sindrome
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie
		Miopatia central core
		Miopatia centronucleare
		Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari *
		Miopatia minicore/multi-minicore *
		Miopatia miofibrillare (desmin storage)
		Miopatia miotubulare *
		Miopatia nemalinica
	RFG080	Distrofie muscolari
		Distrofia muscolare congenita *
		Distrofia muscolare dei cingoli
		Distrofia muscolare distale *
		Distrofia muscolare di Becker
		Distrofia muscolare di Duchenne
		Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss *
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)
		Distrofia muscolare oculofaringea *
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale
	RFG090	Distrofie miotoniche
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)
		Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) *
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)
		Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *

CAT	COD	PATOLOGIA
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche
		Paralisi Periodica Familiare *
	RFG160	Distomie 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>
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di

## 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare
	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>Retinoschisis *</i>
		<i>Stargardt malattia di</i>
		<i>Usher sindrome di *</i>
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs
	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>

CAT	COD	PATOLOGIA
		Distrofia corneale stromale
		Distrofia corneale superficiale
	RF0280	Cheratocono
	RF0290	Congiuntivite lignea
	RF0320	Coroidite multifocale
	RF0330	Coroidite serpiginosa
<b>9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO</b>		
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Behçet malattia di
	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Granulomatosi eosinofilocica con poliangite
	RG0060	Goodpasture sindrome di
	RG0070	Granulomatosi con poliangite
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>
	RG0090	Takayasu malattia di
	RG0100	Teleangiectasia 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>
<b>10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO</b>		
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica
	RH0011	Sarcoidosi ( <i>Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti</i> )
	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>

CAT	COD	PATOLOGIA
		<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

RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante
RI0030	Gastroenterite eosinofila
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale
RI0050	Colangite primitiva sclerosante
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli
RI0080	Linfangiectasia intestinale primitiva
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

RJ0010	Diabete insipido nefrogenico
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
RJ0030	Cistite interstiziale
RJG010	Tubulopatie primitive
	<i>Acidosi tubulare renale *</i>
	<i>Bartter sindrome di</i>
	<i>Dent sindrome di</i>
	<i>Gitelman sindrome di</i>
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>

CAT	COD	PATOLOGIA
		<i>Glomerulopatia da fibronectina *</i>
		<i>Sindrome nefrosica congenita *</i>
		<i>Sindrome nefrosica steroido-resistente *</i>
	RN1360	Alport sindrome di
<b>13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO</b>		
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis
	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-Palatoschisis
	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>
		<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

CAT	COD	PATOLOGIA
	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
	RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di
	RN1710	Tay sindrome di

#### 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0050	Fascite diffusa
	RM0060	Policondrite ricorrente
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva
	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva
	RM0100	Meloreostosi
	RM0110	Miosite a corpi inclusi
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva
	RM0121	Sindrome SAPHO

#### 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica
	RN0030	Agenesia cerebellare
	RN0040	Joubert sindrome di
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica
	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>

CAT	COD	PATOLOGIA
		Dandy-Walker sindrome di
		Shapiro sindrome di *
	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
		Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di
		Bonnemann-Meinecke sindrome di
		Displasia cerebro-facio-toracica
		Sindrome idroletale
		Toriello-Carey sindrome di
	RQ0010	Gerstmann sindrome di

#### **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO**

	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche
		Anoftalmia isolata
		Lenz sindrome di
		Microftalmia isolata
		Sindrome anoftalmia plus
	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di
	RN0100	Peters anomalia di
	RN0110	Aniridia
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico
		Coloboma congenito corioretinico
		Coloboma congenito dell'iride
	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
	RN1460	Fraser sindrome di
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo
		Aicardi sindrome di

CAT	COD	PATOLOGIA
		Baraitser-Winter sindrome di
		Nance-Horan sindrome di
		Sindrome cerebro-oculo-nasale
		Sindrome CODAS
<b>ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi
		Acrocefalosindattilia
		Apert sindrome di
		C sindrome
		Goodman sindrome di
		Hallerman-Streiff sindrome di
		Pierre-Robin sindrome di
		Treacher-Collins sindrome di
	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)
		Cranio-fronto-nasale sindrome *
		Craniosinostosi primaria
		Crouzon malattia di
		Disostosi cleidocranica *
		Disostosi mandibolofacciale *
		Disostosi maxillofacciale
		Displasia fronto-facio-nasale
		Displasia mandibolo-acrale *
		Displasia maxillonasale
		Palatoschisi isolata o sindromica
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b>		
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale
		Moebius sindrome di
		Mohr malattia di
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome *
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Schinzel-Giedion sindrome di
	RN0910	Goldenhar sindrome di
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig
	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
	RN1060	Roberts sindrome di
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale
		Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite *
		Sindrome RAPADILINO
	RN0440	Sequenza sirenomicelica
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del 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)
		Cuore criss-cross
		Ebstein anomalia di
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico
	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
		Aneurisma della vena di Galeno *
		Malattia Moyamoya *
		Malformazione arterovenosa cerebrale *
		Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria *
		Malformazione cranica del seno durale *

CAT	COD	PATOLOGIA
		Sindrome CLOVE
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di
	RN0320	Gastroschisi
	RN0321	Sindrome Prune Belly
	RN0322	Onfalocele
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale
		<i>Pentalogia di Cantrell</i>
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica
	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
		<i>Atresia colica</i>
		<i>Atresia ileale</i>
		<i>Atresia intestinale multipla</i>
		<i>Cloaca persistente</i>
		<i>Complesso OEIS</i>
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i>
	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
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>
		<i>Microgastria</i>
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito *</i>
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
	RN0250	Rene con midollare a spugna
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)
		<i>Senior-Loken sindrome di</i>
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo
	RN0980	Meckel sindrome di
	RN1810	Estrofia vescicale

CAT	COD	PATOLOGIA
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo
		<i>Disgenesis gonadica</i>
		<i>Perrault sindrome di</i>
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i>
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i>
	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 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>

CAT	COD	PATOLOGIA
		Keutel sindrome di *
		Kniest displasia
		Larsen sindrome di
		Schwartz-Jampel sindrome di *
		Sindrome camptomelica
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica
		Atelosteogenesi *
		Buschke-Ollendorff sindrome di *
		Conradi-Hunermann-Happle sindrome di *
		Discondrosteosi
		Displasia craniometafisaria
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica
		Displasia fibrosa
		Displasia gnatodiasfisaria *
		Displasia spondiloepifisaria
		Displasia spondilometafisaria *
		Ellis-van Creveld sindrome di
		Engelmann malattia di
		Fairbank malattia di
		Frank-Ter Haar sindrome di *
		Hajdu-Cheney sindrome di *
		McCune-Albright sindrome di
		Osteodistrofia congenita non tipizzata *
		Osteogenesi imperfetta
		Osteopetrosi
		Picnodisostosi *
		Sindrome DOOR
		Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma *
	RN0960	Maffucci sindrome di
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di

#### ALTRI SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)
RN0680	Turner sindrome di
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat
	RN1730	WAGR sindrome di
	RN1270	Williams sindrome di
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di
	RN1330	Sindrome del cromosoma 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>
	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>Emiipermafia 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)
	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

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di
	RN1170	Sindrome proteus
	RN1300	Angelman sindrome di
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di
	RN0830	Bloom sindrome di
	RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di
	RN1780	Char sindrome di
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di
	RN0401	Cohen sindrome di
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di
	RC0250	Costello sindrome di
	RN1010	Noonan sindrome di
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea
	RN1530	Leopard sindrome
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di
	RN1440	Displasia oculo-digitale-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
	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

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica
	RN0850	CHARGE associazione
	RN0940	Sindrome Kabuki
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale
	RN1190	Sindrome nail-patella
	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

	RP0010	Embriofetopatia rubeolica
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina
	RP0040	Sindrome alcolica fetale
	RP0060	Kernittero
	RP0070	Fibrosi epatica congenita
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia

#### LEGENDA

<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>CAT</b>	CATEGORIA
<b>SNE</b>	SCREENING NEONATALE ESTESO
<b>SNR</b>	SCREENING NEONATALE REGIONALE
*	IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE
	RAGGRUPPAMENTI FUNZIONALI PREVISTI DALL'ALLEGATO 7 DEL DPCM 12.01.2017.

**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.