

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

	Nuovi codici/Malattie afferenti
	Codice non presente nei nuovi LEA
	Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7
SNE	Screening Neonatale Esteso
SNR	Screening Neonatale Regionale
*	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	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

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> <i>Conn sindrome di</i> <i>Gitelman sindrome di</i> Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	Diventa malattia afferente al gruppo RJJG010.		
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 <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
	Sindrome MEN tipo 1
	Sindrome MEN tipo 2A
	Sindrome MEN tipo 2B
	Sindrome MEN tipo 4 *

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
	Acidemia glutarica non tipizzata			Aciduria glutarica
	Acidemia glutarica tipo I (SNE)			
	Acidemia isovalerica (SNE)			
	Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE)			
	Acidemia metilmalonica non tipizzata			
	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)			
	Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)			
	Acidemia propionica (SNE)			Propionico acidemia
	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive			
	Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)			
	Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)			
	Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)			
	Aciduria idrossiglutarica			
	Aciduria malonica (SNE)			
	Albinismo			
	Alcaptonuria			
	Biotinidasi deficit di	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)		
	Cistinosi			
	Cistinuria			
	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)			
	Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)			
	Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) *			Beta-Chetotiolasi deficit di
	Deficit biosintesi cofattore biopterina *			Deficit biosintesi cofattore biopterina
	Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)			
	Deficit multiplo carbossilasi (SNE) *			

<i>Deficit piruvato carbossilasi (SNE) *</i>	
<i>Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) *</i>	Deficit rigenerazione cofattore biopterina
<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>Iervalinemia</i>	
<i>Löwe 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>Olecarbossilasi sintesi deficit di-</i>	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)
<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)</i>	Omocistinuria
<i>Ornitina aminotransferasi deficit di *</i>	
<i>Polidasi 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 iperammoniemie ereditarie	Disturbi del ciclo dell'urea
<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i>	Arginino-succinato-liasi (ASL) deficit di

Argininemia (SNE)	Arginasi (ARG) deficit di
Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	
Citrullinemia tipo I (SNE)	Arginino-succinato-sintetasi (ASS) deficit di
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)	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito
Aspartilglucosaminuria *	
Deficit congenito di lattasi	
Difetti del trasporto del glucosio	GLUT1 deficit di
Disordine congenito della glicosilazione	Diventa RCG190.
Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di	
Fucosidosi	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
Galattosemia (SNE)	Galattosemia
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	
Iperinsulinismo congenito	Diventa RCG061.
Iperossaluria primaria *	
Malassorbimento di glucosio e galattosio *	
Malattia da corpi poliglucosani	
Mannosidosi	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
Saccarasi isomaltasi deficit di	
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			
	Acidemia pipecolica		RNG050	
	Condrodisplasia punctata rizomelica			Condrodisplasia punctata
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)			
RN1760	Zellweger sindrome di			
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi			
	Acido gamma-aminobutirrico 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			Porfirie
	Coproporfuria ereditaria			
	Porfuria acuta intermittente			
	Porfuria cutanea tarda			
	Porfuria da deficit di ALAD			
	Porfuria eritropoietica congenita			
	Porfuria eritropoietica epatica			
	Porfuria variegata			
	Protoporfuria eritropoietica			
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine			Disordini 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 <i>(escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)</i>			
	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	RCC070 Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di
	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 Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale Citocromo C ossidasi deficit di	
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale Miopatia mitocondriale a trasmissione materna * Oftalmoplegia esterna progressiva * Sindrome NARP *	
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 Deficit del coenzima Q10 *	
RF0030	Leigh malattia di	
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di	
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1	

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	Cerido-lipofuscinosi
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale Austin sindrome di Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo * RCG080 Esteri del colesterolo malattia da accumulo di Wolman malattia di RCG080
RC0100	Farber malattia di
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFACTORI 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 * Alterazioni congenite del Emocromatosi ereditaria non determinata metabolismo del ferro 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 iperferritinemia-cataratta
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
	Menkes sindrome di
RC0150	Wilson malattia di
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli

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 Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans * Erdheim Chester malattia di * Istiocitosi a cellule di Langerhans			
RCG160	Immunodeficienze primarie Agammaglobulinemia Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) * Difetto idiopatico di CD4 * DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090) Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza * Duncan sindrome di * Griscelli sindrome di * Immunodeficienza combinata grave (SNR) * Immunodeficienza comune variabile * Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento * Iper-IgE Sindrome * Neutropenia congenita grave	Diventa malattia afferente al gruppo RDG051.		
	Nezelof sindrome di * Nijmegen sindrome Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) * WHIM sindrome * Wiskott-Aldrich sindrome di *			
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

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
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			
	Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di (Favismo)	Manca nei nuovi LEA.		
	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 *
	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 *
	Ipofibrinogenemia *
	Plasminogeno deficit di *
	Proteina C deficit di *
	Proteina S deficit di *
	Protrombina G20210A omozigote *
	Von Willebrand malattia di

RDG030	Piastropatie ereditarie	
	Bernard-Soulier sindrome di	
	Piastropatia da difetto di secrezione *	
	Tromboastenia di Glanzmann	
RDG031	Piastropatie autoimmuni primarie croniche	
	Porpora trombocitopenica immune cronica *	
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	
	Neutropenia cronica idiopatica grave	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 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			
	<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)</i>			
	*			

Atassia congenita *
Atassia di Friedreich
Atassia episodica *
Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay *
Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) *
Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica *
Atassia-Teleangiectasia
Atrofia multisistemica
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 *
Sindrome HARP *
Sindrome tremore-atassia X-fragile associata

RN1490	Isaacs sindrome di
RF0081	Atrofia multisistemica
RGF041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro

RGF050	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 *
Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di
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	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		
	Amiotrofia neuralgica ereditaria *		
	Charcot-Marie-Tooth malattia di		
	<u>Disautonomia familiare</u>	RN0080	
	Neuropatia assonale gigante		
	Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio *		
	Neuropatia motoria ereditaria *		
	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria		
	Neuropatia sensoriale ereditaria		
	Neuropatia tomaculare		
	Refsum malattia di	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.	
	Roussy-Levy sindrome di		
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>Miopatia central core</i>
	<i>Miopatia centronucleare</i>
	<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari *</i>
	<i>Miopatia minicore/multi-minicore *</i>
	<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i>
	<i>Miopatia miotubolare *</i>
	<i>Miopatia 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 (miopatia miotonica prossimale) *</i>
	<i>Mitonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>
	<i>Mitonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *</i>
	<i>Paramiotonina 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>
	Passa dalle croniche 034 (Miastenia grave) alle malattie rare.
	<i>Sindrome miastenica congenita</i>
	<i>Susac sindrome *</i>
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			
	Amaurosi congenita di Leber			
	Distrofia dei coni			
	Distrofia ialina della retina			
	Distrofia vitelliforme di Best			
	Distrofia vitreo-retinica			
	Retinite pigmentosa			
	Retinite punctata albescens			
	Retinoschisi *			
	Stargardt malattia di			
	Usher sindrome di *			
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			
	Degenerazione corneale marginale			
	Degenerazione corneale nodulare			
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea			
	Distrofia corneale posteriore			
	Distrofia corneale stromale			
	Distrofia corneale superficiale			
RF0280	Cheratocono			
RF0290	Congiuntivite lignea			
RF0320	Coroidite multifocale			
RF0330	Coroidite serpiginosa			

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	Poliangioite 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			
	Porpora trombotica trombocitopenica			
RG0090	Takayasu malattia di			
RG0100	Teleangiectasia emorragica ereditaria			
RG0110	Budd-Chiari sindrome di			
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente			
RGG020	Linfedemi primari cronici			
	Linfedema ereditario di tipo 1			
	Linfedema ereditario di tipo 2			
	Linfedema idiopatico			
	Linfedema primitivo autosomico recessivo			
	Sindrome delle unghie gialle *			

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			
	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale *			
	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica *			
	Fibrosi polmonare idiopatica			
	Polmonite criptogenica organizzata *			
	Polmonite interstiziale acuta			

	<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 syndrome di</i>
	<i>Sindrome Rohrhild</i>
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener syndrome di - RN0950)
RN0950	Kartagener syndrome 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	Linfangiectasia intestinale primitiva			Linfangiectasia intestinale
RC0140	Waldmann malattia di	Codice eliminato. Sinonimo di Linfangiectasia 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 Acidosi tubulare renale * Bartter sindrome di Dent sindrome di Gitelman sindrome di
	RCG010
	RCG010
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime) Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig * Glomerulonefrite membranosa idiopatica * Glomerulopatia C3 * Glomerulopatia da fibronectina * Sindrome nefrosica congenita * Sindrome nefrosica steroido-resistente *

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 Displasia ectodermica ipoidrotica Displasia neuroectodermica tipo CHIME			
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi		EEC syndrome	
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)			

	Ittiosi cheratinopatica *	
	Ittiosi congenita autosomico recessiva	
	Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *	
	Ittiosi volgare, forme gravi *	Ittiosi volgare
	Ittiosi X-linked	
	Netherton sindrome di	
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 elasticum	
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			
	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata			
	Andermann sindrome di			
	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			

	<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
	C-sindrome	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	Cranio-fronto-nasale syndrome *	
	Craniosinostosi primaria	
	Crouzon malattia di	
	Disostosi cleidocranica *	
	Disostosi mandibolofacciale *	
	Disostosi maxillofacciale	
	Displasia fronto-facio-nasale	
	Displasia mandibolo-acrale *	
	Displasia maxillonasale	
	Hallerman-Streiff sindrome di	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	Pierre-Robin sindrome di	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	Treacher-Collins sindrome di	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	Palatoschisi isolata o sindromica	
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	
	Moebius sindrome di	RN0990
	Mohr malattia di	
	Oculo-facio-cardio-dentale syndrome *	
	Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1	
	Schinzel-Giedion sindrome di	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	<p>Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale</p> <p>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite *</p> <p>Sindrome RAPADILINO</p>	
RN0440	Sequenza sirenomicella	
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	<p>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 botollo)</p> <p>Cuore criss-cross</p> <p>Ebstein anomalia di</p> <p>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</p>	
RN0150	Blue rubber bleb nevus	
RN0740	Ivemark sindrome di	
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	
RNG142	<p>Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici</p> <p>Aneurisma della vena di Galeno *</p> <p>Malattia Moyamoya *</p> <p>Malformazione arterovenosa cerebrale *</p> <p>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria *</p> <p>Malformazione cranica del seno durale *</p> <p>Sindrome CLOVE</p>	

Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)

Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale

MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ABDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

RN0310 Klippel-Feil sindrome di

RN0320 Gastroscisis

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> <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>	Diventa afferente al gruppo RCG084.	

	Ipocondroplasia *	
	Keutel sindrome di *	
	Kniest displasia	
	Larsen sindrome di	RNG060
	Schwartz-Jampel sindrome di *	
	Sindrome camptomelica	
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	Osteodistrofie congenite
	Atelosteogenesi *	
	Buschke-Ollendorff sindrome di *	
	Conradi-Hunermann-Happle sindrome di *	Conradi-Hunermann sindrome di
	Discondrosteosì	
	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 *	
	Larsen sindrome di-	Diventa malattia afferente al gruppo RNG050.
	McCune-Albright sindrome di	
	Nanismo osteodisplastico microcefalico	Diventa malattia afferente al gruppo RNG092.
	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	
ALTRÉ 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>Emiipertrofia 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 Bannayan-Zonana sindrome di Birt-Hogg-Dubè sindrome di * Complesso di Von Meyenburg Cowden malattia di	
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 Hutchinson-Gilford sindrome di Poichiloderma congenito Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di	
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
SNR	Screening Neonatale Regionale
*	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.