

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 <i>Lynch sindrome di</i>
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> <i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010. Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.		
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR) <i>11-beta-idrossilasi deficit di *</i> <i>17-alfa-idrossilasi deficit di *</i> <i>18-idrossilasi deficit di *</i> <i>20,22-desmolasi deficit di *</i> <i>21-idrossilasi deficit di *</i> <i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di *</i> <i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di *</i> <i>STAR deficit di *</i>			
RC0021	Deficit congenito isolato di GH			
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito			
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I *</i> <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i> <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III *</i>			
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita <i>Laron sindrome di</i>			
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.		
RC0050	Leprecaunismo			
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di			
RC0280	Refetoff sindrome di			

RF0400	Pendred sindrome di
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple
	<i>Sindrome MEN tipo 1</i>
	<i>Sindrome MEN tipo 2A</i>
	<i>Sindrome MEN tipo 2B</i>
	<i>Sindrome MEN tipo 4 *</i>

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

Deficit piruvato carbossilasi (SNE) *		
Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) *		Deficit rigenerazione cofattore biopterina
Encefalopatia etilmalonica (SNE) *		
Fanconi sindrome renale *		
Fenilchetonuria (SNE)		Fenilchetonuria
Hartnup malattia di		
Iminoacidemia *		
Intolleranza alle proteine con lisinuria		
Iper-Beta-Alaninemia *		
Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna)
Iperglicinemia non chetotica		
Iperistidinemia		
Iperlisinemia *		
Ipermetioninemia (SNE) *		
Iperprolinemia		
Ipervalinemia		
Lowe sindrome di	Passa a RC0270.	
Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)		Malattia delle urine a sciroppo di acero
Metilmalonico acidemia	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
Metilmalonico acidemia con omocistinuria	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
Olocarbossilasi-sintetasi deficit di	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	
Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)		Omocistinuria
Ornitina aminotransferasi deficit di *		
Prolidasi deficit di *		
Sindrome da malassorbimento di metionina		
Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)		
Tirosinemia non tipizzata		Tirosinemia
Tirosinemia tipo I (SNE)		
Tirosinemia tipo II (SNE)		
Tirosinemia tipo III (SNE)		
RCG050 Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie		Disturbi del ciclo dell'urea
Acidemia argininosuccinica (SNE)		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		
	<i>Acidemia pipecolica</i>		
	<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i>	RNG050	Condrodisplasia punctata
RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)		
RN1760	Zellweger sindrome di		
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi		
	<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di *</i>		
	<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i>		
	<i>Iperekplexia ereditaria *</i>		
	<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di *</i>		
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME		Porfirie
	<i>Coproporfiria ereditaria</i>		
	<i>Porfiria acuta intermittente</i>		
	<i>Porfiria cutanea tarda</i>		
	<i>Porfiria da deficit di ALAD</i>		
	<i>Porfiria eritropoietica congenita</i>		
	<i>Porfiria eritropoietica epatica</i>		
	<i>Porfiria variegata</i>		
	<i>Protoporfiria eritropoietica</i>		
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine		Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine
	<i>Adenilsuccinasi deficit di *</i>		
	<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di *</i>		
	<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di *</i>		
	<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>		
	<i>Oroticoaciduria *</i>		
	<i>Xantinuria</i>		
RC0160	Ipofosfatasia		
RC0230	Calcinosi tumorale		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE			
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)		
	<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE) *</i>		
	<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) *</i>		
	<i>Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) *</i>		
	<i>Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE) *</i>		
	<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE) *</i>		

	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	RCG070	Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di
	Deficit di enoil 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		
	Miopia 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	Ceroido-lipofusinosi		
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 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		Alterazioni congenite del metabolismo 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 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			
	<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>Neutropenia congenita grave</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RDG051.		
	<i>Nezelof sindrome di *</i>			
	<i>Nijmegen sindrome</i>			
	<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) *</i>			
	<i>WHIM sindrome *</i>			
	<i>Wiskott-Aldrich sindrome di *</i>			
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari			

	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico *
	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 riduttasi			
	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 *		
	Ipfibrinogenemia *		
	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		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>			
	*			

	<i>Atassia congenita *</i>	
	<i>Atassia di Friedreich</i>	
	<i>Atassia episodica *</i>	
	<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay *</i>	
	<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) *</i>	
	<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica *</i>	
	<i>Atassia-Teleangectasia</i>	
	<i>Atrofia multisistemica</i>	Diventa RF0081.
	<i>Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)</i>	
	<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) *</i>	
	<i>Karak sindrome di (NBIA2B) *</i>	
	<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>	
	<i>Neuroferritinopatia (NBIA3) *</i>	
	<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>	
	<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) *</i>	
	<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria *</i>	
	<i>Sindrome HARP *</i>	
	<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i>	
RN1490	Isaacs sindrome di	
RF0081	Atrofia multisistemica	RF040
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	
	<i>Distrofia neuroassonale infantile</i>	
	<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i>	
RFG050	Atrofie muscolari spinali	
	<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) *</i>	
	<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 *</i>	
	<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva *</i>	
	<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked *</i>	
	<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale *</i>	
	<i>Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di</i>	Diventa RF0390.
	<i>Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 *</i>	
	<i>Kennedy malattia di</i>	
	<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia *</i>	
	<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)</i>	
	<i>SMA tipo 2 (SNR) *</i>	
	<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)</i>	
	<i>SMA tipo 4 (SNR) *</i>	
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	
RF0110	Sclerosi laterale primaria	
RF0111	Schilder malattia di	

RF0130	Lennox Gastaut sindrome di		
RF0140	West sindrome di		
RF0150	Narcolessia		
RF0310	CADASIL		
RF0350	Emicrania emiplegica familiare		
RF0360	Emiplegia alternante		
RF0370	Fahr malattia di		
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali		
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	RFG050	Brown-Vialetto Van Laere sindrome di
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)		
RF0411	Sindrome della persona rigida		
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di		
RN0080	Disautonomia familiare	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RFG060.	
RFG060	Neuropatie ereditarie		
	<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria *</i>		
	<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>		
	<i>Disautonomia familiare</i>	RN0080	
	<i>Neuropatia assonale gigante</i>		
	<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio *</i>		
	<i>Neuropatia motoria ereditaria *</i>		
	<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>		
	<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>		
	<i>Neuropatia tomaculare</i>		
	<i>Refsum malattia di</i>	Presente nel raggruppamento funzionale RCG084 secondo Allegato 7, pur mantenendo il codice RFG060. Mantiene l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.	
	<i>Roussy-Levy sindrome di</i>		
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva		Steele-Richardson-Olszewski sindrome di
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante		
RF0181	Neuropatia motoria multifocale		
RF0182	Lewis Sumner sindrome di		
RN1610	POEMS sindrome		

RFG070	Miopatie congenite ereditarie	
	<i>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 miotubulare *</i>	
	<i>Miopatia nemalinica</i>	
RFG080	<i>Sindrome miastenica congenita</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RFG101.
	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>	
RFG090	<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>	
	Distrofie miotoniche	
	<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>	
	<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) *</i>	
	<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>	
	<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *</i>	
RFG100	<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i>	
	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	
	<i>Paralisi Periodica Familiare *</i>	
RFG160	Distonie primarie	
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	
RF0183	Guillain-Barré 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>	RFG070
	<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			
RF0110	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 *			
RF0120	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			
RF0130	Degenerazioni della cornea			
	Degenerazione corneale marginale			
	Degenerazione corneale nodulare			
RF0140	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 eosinofila con poliangite			Churg-Strauss sindrome di
RG0060	Goodpasture sindrome di			
RG0070	Granulomatosi con poliangite			Granulomatosi di Wegener
RG0080	Arterite a cellule giganti			
RG0010	Microangiopatie trombotiche			
	Porpora trombotica trombocitopenica			
RG0090	Takayasu malattia di			
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria			
RG0110	Budd-Chiari sindrome di			
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente			
RG0020	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 sindrome di</i>
	<i>Sindrome Rohhad</i>
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)
RN0950	Kartagener sindrome di

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

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO				
CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico			

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

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

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

	<i>Ittiosi cheratinopatica *</i>	
	<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i>	
	<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *</i>	
	<i>Ittiosi volgare, forme gravi *</i>	Ittiosi volgare
	<i>Ittiosi X-linked</i>	
	<i>Netherton sindrome di</i>	
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	
RN1500	Kid sindrome	
RN0500	Cutis Laxa	
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	
RN0520	Xeroderma pigmentoso	
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	
RN0550	Darier malattia di	
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	Epidermolisi bollosa
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	
RN0620	Pachidermoperiostosi	
RN0630	Pseudoxantoma elastico	
RN0640	Aplasia congenita della cute	
RN1470	Hay-Wells sindrome di	
RN1560	Neu-Laxova sindrome di	
RN1650	Sindrome del nevo displastico	
RN1660	Sindrome del nevo epidermico	Sindrome del nevo epidermale
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	
RN1710	Tay sindrome di	

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

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

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

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

	<i>Lenz sindrome di</i>	
	<i>Microftalmia isolata</i>	
	<i>Sindrome anoftalmia plus</i>	
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di	Chiray Foix sindrome di
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di	Rieger sindrome
RN0100	Peters anomalia di	Peter anomalia di
RN0110	Aniridia	
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	
	<i>Coloboma congenito corioretinico</i>	
	<i>Coloboma congenito dell'iride</i>	
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	
RN0130	Morning glory anomalia di	
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	
RN1580	Norrie malattia di	
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	
RN0860	Displasia setto-ottica	De Morsier sindrome di
RN1460	Fraser sindrome di	
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	
	<i>Aicardi sindrome di</i>	
	<i>Baraitser-Winter sindrome di</i>	
	<i>Nance-Horan sindrome di</i>	
	<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i>	
	<i>Sindrome CODAS</i>	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE		
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	Acrocefalosindattilia
	<i>Acrocefalosindattilia</i>	
	<i>Apert sindrome di</i>	
	<i>C sindrome</i>	RNG040
	<i>Goodman sindrome di</i>	
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	RNG040
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	RNG040
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	RNG040
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	
RN1390	Carpenter sindrome di	
RN1040	Pfeiffer sindrome di	
RN1230	Summitt sindrome di	
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	

RN1000	Nager sindrome di		
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)		Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
	<i>C-sindrome</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	
	<i>Cranio-fronto-nasale sindrome *</i>		
	<i>Craniosinostosi primaria</i>		
	<i>Crouzon malattia di</i>		
	<i>Disostosi cleidocranica *</i>		
	<i>Disostosi mandibolofacciale *</i>		
	<i>Disostosi maxillofacciale</i>		
	<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>		
	<i>Displasia mandibolo-acrale *</i>		
	<i>Displasia maxillonasale</i>		
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	
	<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i>		
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE			
RN0990	Moebius sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.	
RN1090	Schinz-Giedion sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.	
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale		
	<i>Moebius sindrome di</i>		RN0990
	<i>Mohr malattia di</i>		
	<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome *</i>		
	<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i>		
	<i>Schinz-Giedion sindrome di</i>		RN1090
RN0910	Goldenhar sindrome di		
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig		Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale		
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE			

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

	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	
	Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	
RN0320	Gastroschisi	
RN0321	Sindrome Prune Belly	
RN0322	Onfalocele	
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale	
	<i>Pentalogia di Cantrell</i>	
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	
	<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>	
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)	
	<i>Senior-Loken sindrome di</i>	
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	
RN0980	Meckel sindrome di	
RN1810	Estrofia vescicale	

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

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

RN0660	Down-sindrome di	Codice eliminato. Passa nelle croniche 065 (sindrome di Down)	
RN0690	Klinefelter-sindrome di	Codice eliminato. Passa nelle croniche 066 (Sindrome di Klinefelter)	
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)		Sindromi da aneuploidia cromosomica
RN0680	Turner sindrome di		
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)		Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
RN1590	Pallister-Killian sindrome di		
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat		Cri Du Chat malattia del
RN1730	WAGR sindrome di		
RN1270	Williams sindrome di		
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di		
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile		Sindrome da X fragile
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale		
	<i>Loeys-Dietz sindrome di</i>		
	<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i>		
RN1320	Marfan sindrome di		
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di		
RN1220	Stickler sindrome di		
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale		
	<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i>	RNG060	Nanismo osteodisplastico microcefalico
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	
	<i>Bannayan-Zonana sindrome di</i>	
	<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di *</i>	
	<i>Complesso di Von Meyenburg</i>	
	<i>Cowden malattia di</i>	
RN0750	Sclerosi tuberosa	
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	
RN1170	Sindrome proteus	Sindrome proteo
RN1300	Angelman sindrome di	
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	VACTERL associazione
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	
RN0830	Bloom sindrome di	
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	Borjeson sindrome di
RN1780	Char sindrome di	
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	
RN0401	Cohen sindrome di	
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	
RC0250	Costello sindrome di	
RN1010	Noonan sindrome di	
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	
RN1530	Leopard sindrome	
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	
RN0380	Filippi sindrome di	
RN1021	Sindrome FG	
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	
RN0900	Fryns sindrome di	
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	
RN0930	Holt-Oram sindrome di	
RN1540	Levy-Hollister sindrome di	
RC0270	Lowe sindrome di	RCG040

RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	
RN0970	Marshall sindrome di	
RN1020	Opitz sindrome di	
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	
RN0420	Pallister-W sindrome di	
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	
RN1310	Prader-Willi sindrome di	
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	
RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare	
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	
RN0850	CHARGE associazione	
RN0940	Sindrome Kabuki	Kabuki sindrome della maschera
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	
RN1190	Sindrome nail-patella	Sindrome unghia-rotula
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	
RNG094	Sindromi progeroidi	
	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	Embrionfetopatia 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.