

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

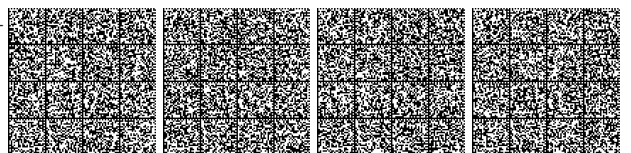
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|----------------------|--|---------------------------|
| RA0010 | HANSEN, MALATTIA DI | | |
| RA0020 | WHIPPLE, MALATTIA DI | | |
| RA0030 | LYME, MALATTIA DI | | LIPODISTROFIA INTESTINALE |

2. TUMORI

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|--|
| RB0010 | WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI) | | NEFROBLASTOMA |
| RB0020 | RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI) | | |
| RB0030 | CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI | | |
| RB0040 | GARDNER, SINDROME DI | | |
| RB0050 | POLIPOSI FAMILIARE | | |
| RB0060 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI | | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI |
| RB0070 | SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE | | |
| RB0080 | NEUROFIBROMATOSI | | |
| RB0090 | COMPLESSO CARNEY | | |
| RB0021 | CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON | | |
| RB0071 | MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO | LYNCH, SINDROME DI | |

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|-----------------------------------|---|----------------------------------|
| RC0010 | DEFICIENZA DI ACTH | | |
| RC0020 | KALLMANN, SINDROME DI | | IPOGONADISMO CON ANOSMIA |
| RC0010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI | CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE | |
| RC0020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE | | IPIERPLASIA ADRENALICA CONGENITA |
| RC0021 | DEFIOT CONGENITO ISOLATO DI GH | | |



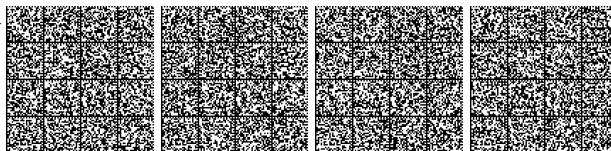
| | | | |
|--------|--|-----------------------|---|
| RC0022 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO | | |
| RC0030 | POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI | SCHMIDT, SINDROME DI | RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA |
| RC0031 | SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA | LARON, SINDROME DI | |
| RC0040 | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE) | | |
| RC0050 | LEPRECAUNISMO | | |
| RC0060 | KENNY-CAFFEY, SINDROME DI | | DONOHUE, SINDROME DI |
| RC0280 | REFETTOFF, SINDROME DI | | RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI |
| RF0400 | PENDRED, SINDROME DI | | |
| RC0162 | SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE | SINDROME MEN, TIPO 1 | |
| | | SINDROME MEN, TIPO 2A | |
| | | SINDROME MEN, TIPO 2B | |

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

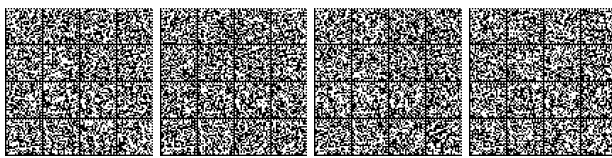
| ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI | |
|--|--|--|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | | |
| RC0040 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI | FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA | |
| | | TIROSINEMIA | |
| | | ALCAPTONURIA | MALATTIA DELLE URINE A SCROCCO DI /ACERO |
| | | LEUCINOSI | |
| | | IPERVALINEMIA | |
| | | METUMALONICO ACIDURIA | |
| | | GLUTARICO ACIDURIA | |
| | | ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DEFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA | |
| | | OMOCISTINURIA | |
| | | SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA | |
| | | IPERORITINEMIA | |
| | | IPERORITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILLINURIA | SINDROME HHH |
| | | IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA | |
| | | IPERPROLINEMIA | |
| | | ALBINISMO | |
| | | HARTNUP, MALATTIA DI | |
| | | CISTINURIA | |
| | | INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA | |
| | | CISTINOSI | |
| | | CITRULLINEMIA | |
| | | DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) | |
| | | ARGININSUCCINICO ACIDURIA | |
| | | DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) | |
| | | DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI | |
| | | ARGININEMIA | |
| | | GLUCOGENOSI | |
| | | GALATTOSEMIA | |
| | | INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO | |
| | | DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI | |
| | | DEFICIT CONGENITO DI LATTASI | |
| | | DEFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO | |
| | | DEFETTO CONGENITO DI SACCARASH-ISOMALTASI | |
| | | MALATTIA DA CORRI DI POLIGLUCOSANO | |
| RC0050 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE | | |
| RC0060 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO | | |



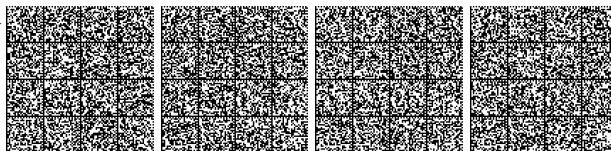
| | | | |
|--------|--|--|--|
| RCC061 | IPERINSULINISMI CONGENITI | IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI | |
| RCC070 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b, ipercolesterolemia primitiva poligenica, ipercolesterolemia familiare combinata, iperlipoproteinemia di tipo III) | IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/a IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/b DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECTINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE | BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA |
| RCC071 | DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SMITH-LEWILL-OPITZ, SINDROME DI (codice RNI200) CONRAD-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice RRG060) | | |
| RCC072 | DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI | XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI COA LUGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC | DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI ADIPOSI DOLOROSA |
| RCC073 | DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI | | |
| RCC080 | LIPIDISTROFIA TOTALE DERCUM, MALATTIA DI | | |
| RCC084 | MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RFI020) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RNI760) REESUM MALATTIA DI (codice RFG060) | ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACDEMIA PIPECOLICA | EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME |
| RCC085 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI | DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI | |
| RCC110 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELLE IME | PORFIRIE | |
| RCC120 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE | LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA | |
| RCC160 | IPOFOSFATASIA | | |
| RCC230 | CALCINOSI TUMORALE | | FOSFOETILAMINURIA |



| | | |
|---|--|---|
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE | | |
| RCC0074 | DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice: RN1760) | DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (MLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI DEFICIT DI ALFA-METILACETOACIL-CoA TIOLASI DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI |
| RCC0075 | DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI | |
| RCC0076 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI | |
| RCC0077 | DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE | |
| RCC0078 | DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | SINDROME MELAS (codice: RN0710) SINDROME MERRF (codice: RN0720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice: RF0300) PEARSON, SINDROME DI (codice: RN1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice: RF0010) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice: RF0020) |
| RCC0081 | DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | LEIGH, MALATTIA DI (codice: RF0030) |
| RCC0082 | SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA | |
| RCC0083 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE | DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I |
| MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE | | |
| RCC0080 | DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI | FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI MUCOLIPIDIOSI TIPO II MUCOLIPIDIOSI TIPO III MUCOLIPIDIOSI TIPO IV ALFA-MANNOSIDIOSI BETA-MANNOSIDIOSI FUCOSIDIOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDIOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDIOSI |
| RCC0140 | MUCOPOLISACCARIDIOSI | MUCOPOLISACCARIDIOSI I-H MUCOPOLISACCARIDIOSI I-S MUCOPOLISACCARIDIOSI II MUCOPOLISACCARIDIOSI III MUCOPOLISACCARIDIOSI IV MUCOPOLISACCARIDIOSI VI MUCOPOLISACCARIDIOSI VII |
| RCC0090 | MUCOLIPIDIOSI | |
| RCC0091 | OLIGOSACCARIDIOSI | MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI |

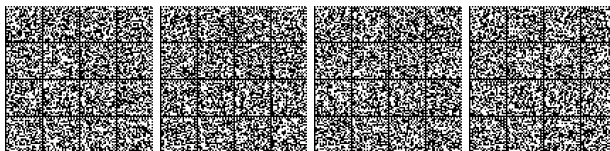


| | | | |
|---|--|--|---|
| RFG030 | GANGLIOSIDIOSI | | |
| RFG020 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI | BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI | |
| RCG100 | ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI | DEFICIENZA DI CERAMIDASI |
| | KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) | | |
| | LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) | | |
| | FARBER, MALATTIA DI (codice RCG100) | | |
| DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI | | | |
| RCG092 | DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA | DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI | |
| RCG093 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO | DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C | |
| RCG094 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I | |
| | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RCG170) | | |
| RCG095 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG044) | DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI | |
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI | | | |
| RCG100 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | EMOCROMATOSI EREDITARIA | EMOCROMATOSI FAMILIARE |
| | ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120) | SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA | |
| | A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130) | | |
| RCG101 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | | ACRODERMATITE ENTEROPATICA |
| | DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070) | | |
| RCG102 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | MINNES, SINDROME DI | MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE- DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATO-CEREBRALE |
| | WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150) | | |
| RCG103 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI | IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA | |
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE | | | |
| RCG190 | DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS) | | |
| RCG130 | AMILOIDOSI SISTEMICHE | | |
| RCO180 | CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI | | |



| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO | | | |
|-------------------------------------|---|---|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RC0190 | ANGIOEDEMA EREDITARIO | | |
| RC0191 | ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE | | EDEMA ANGIONEUROTOICO EREDITARIO |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA | | |
| RC0150 | ISTOCTOSI CRONICHE | ISTOCTOSI A CELLULE DI LANGERHANS | |
| RC0160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGIE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 2q21.1.2., DA CERTIFICARE CON CODICE RWG090) NUMEGEN, SINDROME DI | |
| RC0161 | SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | FEBBRE PERIODICA EREDITARIA SINDROME CINCA SINDROME DA IPER IgD | |
| RC0220 | SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA) | | |
| RC0290 | SCHNITZLER, SINDROME DI | | ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA |

| 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI | | | |
|---|--|--|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RD0010 | ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI) | SFEROCITOSI EREDITARIA | |
| RD0030 | TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) | | |
| RD0040 | ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI | | |
| RD0050 | BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI | | ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA |
| RD0060 | FANCONI, ANEMIA DI | | PANCIOPENIA DI FANCONI |
| RD0070 | ANEMIE SIDEROBLASTICHE | | |
| RD0080 | METAEVOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEVOGLOBINAREDUCTTASI | | METAEVOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA |
| RD0090 | EMOFILIA A | | MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI |
| RD0100 | EMOFILIA B | | |
| RD0110 | VON WILLEBRAND, MALATTIA DI | | |
| RD0120 | DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE | | |
| RD0130 | DEFETTI EREDITARI TRIMEROLICI | | |
| RD0140 | (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLO MUTAZIONE G1681A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLO MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTRIMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G577T DEL GENE F5HTFR) | | |
| RD0150 | BERNARD-SOULIER, SINDROME DI | | |
| RD0160 | DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE | | |
| RD0170 | TROMBOASTENIA DI GLANZMANN | | |
| RD0030 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE | | |
| RD0031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE | | |



RDG040 **TROMBOCITOPENIE EREDITARIE**
 RDG050 **SINDROMI MIELODISPLASTICHE**
 RD0050 MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
 RD0060 CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI
 RD0070 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
 RD0080 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI
 RDG051 **NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 RD0081 NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)
 MASTOCITOSI SISTEMICA

IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA
 NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE

DISFAGOCITOSI CRONICA

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

RDG010 **LEUCODISTROFIE**

AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI
 ALEXANDER, MALATTIA DI
 CANAVAN, MALATTIA DI
 PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI
 SINDROME CACH

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

NASU-HAKOLA, SINDROME DI

RF0040 RETT, SINDROME DI
 RF0050 ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA
 RF0060 EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
 RF0061 DRAVET, SINDROME DI
 RF0070 MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
 RN1E20 LANGDALL-KLEFFNER, SINDROME DI
 RF0080 COREA DI HUNTINGTON
 RF0040 **MALATTIE SPINOCEREBELLARI**

ATASSIA DI FRIEDREICH
 PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
 ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA
 DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE
 DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE DI HOLMES
 DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT
 ATASSIA PERIODICA
 MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI
 ATASSIA FRIEDREICH-LIKE
 ATASSIA-TELEANGECTASIA
 SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE

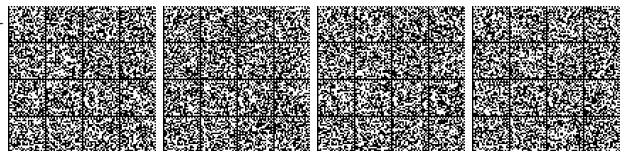
STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE

ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
 ATROFIA SPINODENTATA
 ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
 DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
 LOUIS-BAR, SINDROME DI

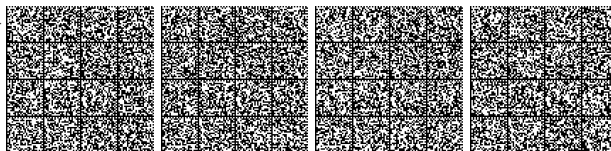
RN1490 ISAACS, SINDROME DI
 RF0081 ATROFIA MULTISISTEMICA
 RF0041 **NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO**
 RF0050 **ATROFIE MUSCOLARI SPINALI**

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

SEITZBERG, MALATTIA DI



| | | |
|--------|---|--|
| RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | |
| RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA | |
| RF0111 | SCHLIEFER, MALATTIA DI | |
| RF0130 | LENDIX-GASTAUT, SINDROME DI | |
| RF0140 | WEST, SINDROME DI | |
| RF0150 | NARCOLESSIA | |
| RF0310 | CADASIL | |
| RF0350 | EMIGRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE | |
| RF0360 | EMIPLEGIA ALTERNANTE | |
| RF0370 | FAHR, MALATTIA DI | |
| RF0380 | MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI | |
| RF0390 | PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE | |
| RF0410 | SIRINGOMELIA-SIRINGOBUBBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI) | |
| RF0411 | SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA | |
| RF0460 | MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI | |
| RF0600 | NEUROPATIE EREDITARIE | |
| | | ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA |
| | | BROWN-VALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI |
| | | SINDROME STIFF-PERSON; MOEBSCH-WOLTMAN, SINDROME DI |
| | | NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO II |
| | | ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE |
| | | RILEY-DAY, SINDROME DI STEELE-RICHARDSON-OLSZEWISKY, SINDROME DI |
| RF0170 | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA | |
| RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE | |
| RF0181 | NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE | |
| RF0182 | LEWIS SUMNER, SINDROME DI | |
| RNL610 | SINDROME POEMS | |
| RF0070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE | |
| | | DEERINE-SOTTAS, SINDROME DI |
| | | NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE |
| | | CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI |
| | | NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE |
| | | NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA |
| | | NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE |
| | | ROSENBERG-CHUTORIAN; SINDROME DI |
| | | ROUSSY-LEVY, SINDROME DI |
| | | NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3 |
| | | MIOPATIA CENTRAL CORE |
| | | MIOPATIA CENTRONUCLEARE |
| | | MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA |
| | | MIOPATIA NEMALINICA |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEERINE |
| | | DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE |
| | | STEINERT, MALATTIA DI |
| | | THOMSEN, MALATTIA DI |
| | | VON EULENBURG, MALATTIA DI |
| RF0600 | DISTROFIE MUSCOLARI | |
| RF0600 | DISTROFIE MIOTONICHE | |
| RF0100 | PARALISI NORMATIALEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | |



RF6160 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)

RF0183 GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

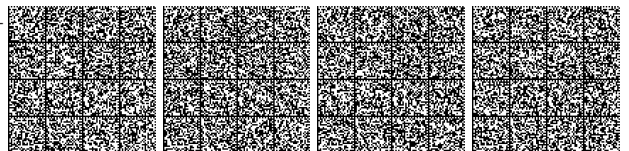
RF0101 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MIASTENIA GRAVIS
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|--|--|
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHPEPENS, SINDROME DI |
| RF0201 | COATS, MALATTIA DI | | |
| RF0210 | EALES, MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR, SINDROME DI | | |
| RF0210 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROSÌ CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA VALLINA DELLA RETINA | RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI |
| RF0220 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | | |
| RF0230 | IRIDOCCLUTE ETEROCROMICA DI FUCHS | | |
| RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE | | |
| RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA | | |
| RF0260 | OGUCHI, SINDROME DI | | |
| RF0270 | COGAN, SINDROME DI | | |
| RF0270 | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA | DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA | DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE; AMFICIDISI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II |
| RF0270 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA | | |
| RF0280 | CHERATOCONO | | |
| RF0290 | CONGIUNTIVITE LIGNEA | | |
| RF0320 | COROIDITE MULTIFOCALE | | |
| RF0330 | COROIDITE SERPIGINOSA | | |

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

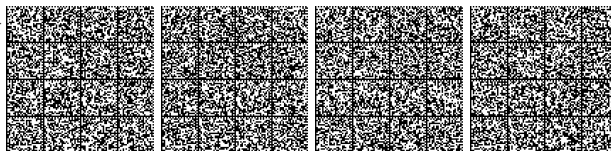
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---------------------------|--|---------------------------|
| RC0010 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA | | |
| RC0210 | BEHÇET, MALATTIA DI | | |
| RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA | | |
| RG0020 | POLIANGIOTTE MICROSCOPICA | | POLIARTERITE MICROSCOPICA |



| 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE | | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI |
|--|---|--|------------------------|--------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | | | |
| R10010 | ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI | | ALLIGROVE, SINDROME DI | |
| R10020 | GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE | | | |
| R10030 | GASTROENTERITE EOSINOFILA | | | |
| R10040 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE | | | |
| R10050 | COLANGITE PRIMATIVA SCLEROSANTE | | | |
| R10070 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MIGROVILLI | | | |
| R10080 | LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMATIVA | | | |
| R10010 | COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI | BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO | | |
| R10020 | DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE | DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI | | CLORIDORREA CONGENITA |
| 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO | | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | | | |
| R10010 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO | | | |
| R10020 | FIBROSI RETROPERITONEALE | | | |
| R10030 | CISTITE INTERSTIZIALE | | | |
| R10010 | TUBULOPATIE PRIMATIVE | DENT, SINDROME DI BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI | | |
| R10020 | GLOMERULOPATIE PRIMATIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME) | | | |
| RN1300 | ALPORT, SINDROME DI | | | |
| 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO | | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | | | |
| R10010 | ERITROCHEMATOSI HEMIALIS | | | |
| R10030 | PEMFIGO | | | |
| R10040 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | | | |
| R10050 | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUGOSE | | | |
| R10060 | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS | | | |
| R10070 | SINDROME MICHELIN TIRE BABY | | | |
| R10080 | SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA | | | |
| R10090 | PIODERMA GANGRENOSO CRONICO | | | KUNZE-RIEHM, SINDROME DI |



| | | |
|---|--|---|
| <p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOVELANDOSI DI ITO (codice RN1480)</p> <p>IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)</p> <p>INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)</p> <p>SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)</p> <p>RMG070</p> <p>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI/VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> | <p>DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME</p> <p>DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA</p> <p>GOLTZ, SINDROME DI</p> <p>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</p> <p>ITTIOSI CONGENITA</p> <p>ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN</p> <p>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</p> <p>ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"</p> <p>ITTIOSI X-LINKED</p> <p>NETHERTON, SINDROME DI</p> <p>IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)</p> <p>SINDROME KID (codice RN1500)</p> <p>CUTIS LAXA</p> <p>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</p> <p>XERODERMIA PIGMENTOSA</p> <p>CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA</p> <p>CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA</p> <p>DARIER, MALATTIA DI</p> <p>EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA</p> <p>ERITROCHERATODERMIA VARIABILE</p> <p>PACHIDERMOPERIOSTOSI</p> <p>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</p> <p>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE</p> <p>HAY-WELLS, SINDROME DI</p> <p>NEULLAXOVA, SINDROME DI</p> <p>SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO</p> <p>SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO</p> <p>SJOGREN-LARSSON, SINDROME DI</p> <p>TAY, SINDROME DI</p> | <p>SINDROME EEC</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</p> <p>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p> <p>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</p> |
|---|--|---|

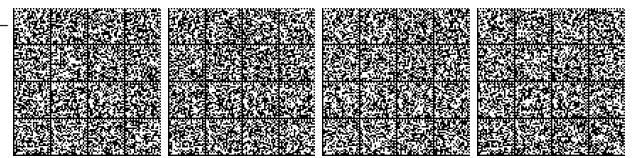


14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|
| RM0010 | DERMATOMIOSITE | |
| RM0020 | POUMIOSITE | |
| RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI | |
| RM0030 | CONNETTIVITE MISTA | |
| RM0040 | FASCITE EOSINOFILA | |
| RM0050 | FASCITE DIFFUSA | |
| RM0060 | POLLICONDRIE RICORRENTE | |
| RM0070 | ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO | |
| RM0080 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA | OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA |
| RM0090 | FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA | |
| RM0100 | MELOROSTOSI | |
| RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI | |
| RM0111 | MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA | |
| RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA | |
| RM0121 | SINDROME SAPHO | SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE |

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | SINONIMI |
|---|---|---|
| SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO | | |
| RM0010 | ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI | |
| RM0020 | MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA | |
| RM0030 | AGENESIA CEREBELLARE | |
| RM0040 | JOUBERT, SINDROME DI | |
| RM0050 | LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA | |
| RM0060 | OLIOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA | |
| RM0150 | AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA | HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI |
| RNL340 | AASE-SMITH, SINDROME DI | |
| RNL570 | NEURACANTOCITOSI | |
| RNL630 | SINDROME ACROCALLOSA | |
| RNL740 | WALKER-WARRBURG, SINDROME DI | |
| RNG011 | ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO | SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA TOREILLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINKE, SINDROME DI |
| RQ0010 | GERSTMANN, SINDROME DI | PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE |



| SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO | |
|---|---|
| RF6150 | ANOFALMIA/MICROFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS |
| RN0070 | FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI |
| RN0090 | AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI |
| RN1050 | AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI |
| RN0100 | PETERS, ANOMALIA DI |
| RN0110 | ANIRIDIA |
| RNG101 | COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120) COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO COROINETINICO |
| RN0130 | ANOMALIA "MORNING-GLORY" |
| RN0140 | PERсистенza DELLA MEMBRANA PUPILLARE |
| RN1580 | NORRIE, MALATTIA DI |
| RN1720 | VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI |
| RN0860 | DISPLASIA SETTO-OTTICA |
| RN1460 | FRASER, SINDROME DI |
| RN1750 | WEILL-MARCHESENI, SINDROME DI |
| RNG111 | ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO AICARDI, SINDROME DI BARAITSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI |
| ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACIA ISOLATE E SINDROMICHE | |
| RNG050 | SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040) CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040) DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040) DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040) DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040) JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RNG040) NAGER, SINDROME DI |
| RN1000 | DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER |
| RNG040 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI/ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA) PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA |
| MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACIA COME SEGNO PRINCIPALE | |
| RNG121 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) MOHR, MALATTIA DI MCGIBBUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDION, SINDROME DI |

CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) PAPILLO-LÉGE E PSALUME, SINDROME DI

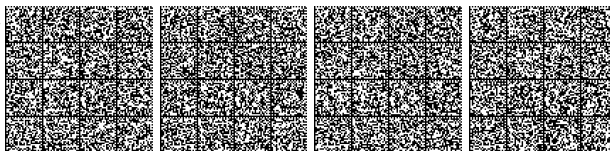
ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

- RN0260 FOCOMELIA
- RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430 POLAND, SINDROME DI
- RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE
- RNG020 **SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060) MARDEN-WALKER, SINDROME DI
 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800) CRISPONI, SINDROME DI
 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
 SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670) SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO I
- RNG131 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

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

- RNG141 **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA DEL DOTTO DI BOTALLIO)**
 SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
- RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
- RN0740 IVEMARK, SINDROME DI
- RN1510 KUPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI
- RNG142 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI**
 SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAMM)
 SINDROME CLOVE
 SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE
- BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



| | | |
|--|--|--|
| MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RM0310 | KUPPEL-FEIL SINDROME DI | |
| RM0320 | GASTROSCISI | |
| RM0321 | SINDROME PRUNE BELLY | |
| RM0322 | ONFALOCELE | |
| RM0332 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE | SINDROME TORACO-ADDOMINALE |
| RM0332 | | PENTALOGIA DI CANTRELL |
| MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RM0190 | MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA | CURRARINO, SINDROME DI |
| RM0200 | HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI | |
| RM0201 | GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI | |
| RM0210 | ATRESIA BILIARE | |
| RM0220 | CAROLI, MALATTIA DI | |
| RM0230 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO | |
| RM0251 | DEFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | ATRESIA ILEALE ATRESIA COLICA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CLOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OES |
| RM0251 | | ESTROFIA DELLA CLOACA |
| RM0252 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE | MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA |
| MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RM0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA | |
| RM0261 | MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | SINDROME SENIOR-LOKEN, SINDROME DI |
| RM0261 | | SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA |
| RM0180 | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00040) | |
| RM0180 | MECKEL, SINDROME DI (codice RM0980) | |
| RM0180 | ESTROFIA VESICALE | |
| RM0262 | DEFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | DISGENESIA GONADICA FERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI |
| RM0262 | | REIFENSTEIN, SINDROME DI |
| RM0263 | PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RM0100) | |
| RM0263 | DENIS-DRAGH, SINDROME DI (codice RM1430) | |
| RM0263 | ERMAFRODITISMO VERO (codice RM0240) | |
| RM0263 | ALTRI DEFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO | SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI FRASIER, SINDROME DI SINDROME SERKAL |
| RM0264 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO | EPISPADIA MEGALOURETRA AFALLIA |



| MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO | |
|--|--|
| RN6271 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACRODISOSTOSI (codice RN0288) |
| RN0300 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE |
| RN0500 | CONDRODISTROFIE CONGENITE ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA DISTROFIA TORACICA ASISSIANTE OSTEOCONDROMI (MULTIPLI) DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAM-POMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LAISEN, SINDROME DI DISPLASIA CRANOMETAFISARIA OSTEOGENESI IMPERFETTA OSTEOPETROSI DISPLASIA FIBROSA ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA TARDATA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR |
| RN0600 | OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA DISTROFIA TORACICA ASISSIANTE OSTEOCONDROMI (MULTIPLI) DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAM-POMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LAISEN, SINDROME DI DISPLASIA CRANOMETAFISARIA OSTEOGENESI IMPERFETTA OSTEOPETROSI DISPLASIA FIBROSA ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA TARDATA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR |
| RN0900 | MAFFUCCI, SINDROME DI |
| RN1450 | DISPLASIA SPONDILOEPHISARIA CONGENITA |
| RN0370 | DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI |
| RN0410 | JARCHO-LEVIN, SINDROME DI |
| ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE | |
| RN0800 | SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPIPIO Y) (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680) |
| RN0900 | SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590) SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670) SINDROME WAGR (codice RN1730) WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270) WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700) SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE |

| | |
|--|---|
| | ESOSTOSI MULTIPLE |
| | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA |
| | OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA |
| | DISPLASIA SPONDILOCOSTALE |
| | SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO URINARIE - RITARDO MENTALE |
| | SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4: PITT-ROGERS-DAWKES, SINDROME DI MARTIN-BELL, SINDROME DI |
| | SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CHALET, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770) |



SINDROME CONRENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA

SINDROME DI OPITZ G/EBB TIPO I
SINDROME W DI PALLISTER
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO II
NIKAVIA-KUROKI SINDROME DI
NEIHAUSEL SINDROME DI
ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
SINDROME UNGHIA ROTULA

ROTHMUND-THOMSON SINDROME DI

RN1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI

RN0970 MARSHALL, SINDROME DI

RN1020 OPITZ, SINDROME DI

RN1030 PALLISTER-HALL, SINDROME DI

RN0420 PALLISTER W, SINDROME DI

RN0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RN1310 PRÄDER-WILLI, SINDROME DI

RN1420 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RN1130 SINDROME BRANCO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCO-OCULO-RENALE

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI COYLER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE

RN1440 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHLETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME MARBIK

RN1130 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE

RN1190 SINDROME MAIL-PATELLA

RN1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA

RNG094 SINDROMI PROGERIODI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono

codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI

POICHILODERMA CONGENITO

WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)

COCKayne, SINDROME DI (codice RN1400)

SINDROME TRICO-RINO-PALANSEA

RN1210 SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

RN1240 TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

RNG095 SINDROMI DI WAARDENBURG

RN1260 WILDERVANGK, SINDROME DI

RN1280 WINCHESTER, SINDROME DI

RN1290 WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO |
|-----------------|------------------------------------|
| RP0010 | EMBRIOTOPATIA RUBOLICA |
| RP0020 | SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO |
| RP0030 | SINDROME FETALE DA IDANTOINA |
| RP0040 | SINDROME ALCOLICA FETALE |
| RP0060 | KERNITTERO |
| RP0070 | FIBROSI EPATICA CONGENITA |
| RP0080 | EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA |

SINONIMI

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

