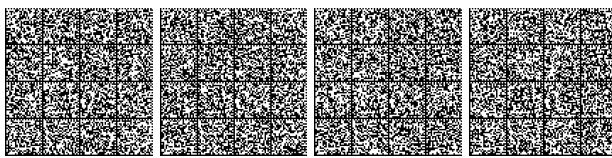


| ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO | | |
|---|--|---|
| 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE | | |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | SINONIMI |
| RA0010 | HANSEN, MALATTIA DI | |
| RA0020 | WHIPPLE, MALATTIA DI | LIPODISTROFIA INTESTINALE |
| RA0030 | LYME, MALATTIA DI | |
| 2. TUMORI | | |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O 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 |
| RB0070 | SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE | GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI |
| 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 | 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 | IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA |
| RC0021 | DEFIOT CONGENITO ISOLATO DI GH | |



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

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

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



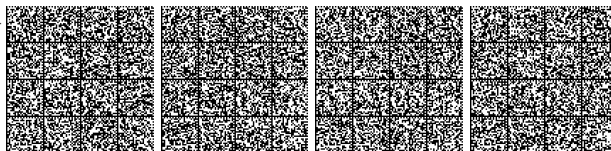
| | | | |
|--------|--|--|--|
| RCC061 | IPERINSULINISMI CONGENITI | IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI | |
| RCC070 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia 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 LECTIN COLESTEROLO ACILTRANSFERASI 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 RN1200) 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 |
| RCC073 | DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI | | |
| RCC080 | LIPODISTROFIA TOTALE DERCUM, MALATTIA DI | | ADIPOSI DOLOROSA |
| RCC084 | MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760) 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) |
| 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 |
| MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE | |
| RCC0080 | DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI |
| RCC0140 | MUCOPOLISACCARIDOSI |
| RCC0090 | MUCOLIPIDOSI |
| RCC0091 | OLIGOSACCARIDOSI |
| RCC0092 | MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI V MUCOPOLISACCARIDOSI VII |
| RCC0093 | MALATTIA DI SALLA |
| RCC0094 | DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI |
| RCC0095 | DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) |
| RCC0096 | DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I |
| RCC0097 | 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 MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI |
| RCC0098 | MALATTIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI |

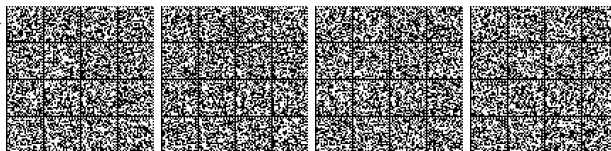


| | | | |
|--|---|--|---|
| RF6030 | GANGLIOSIDOSI | | |
| RF6020 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI | BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI | |
| RCG100 | ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI | DEFICIENZA DI CERAMIDASI |
| | KRABBE, MALATTIA DI (codice RF6010) | | |
| | LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RF6011) | | |
| | FABER, MALATTIA DI (codice RC0100) | | |
| DIFFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI | | | |
| RCG092 | DIFFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA | DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI | |
| RCG093 | DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO | DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C | |
| RCG094 | DIFFETTI 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 RC0170) | | |
| RCG095 | ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RF6044)) | DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI | |
| DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI | | | |
| RCG100 | DIFFETTI 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 RC0120) | SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA | |
| | A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130) | | |
| RCG101 | DIFFETTI 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 RC0070) | | |
| RCG102 | DIFFETTI 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 RC0150) | | |
| RCG103 | ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI | IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA | |
| DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE | | | |
| RCG190 | DIFFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS) | | |
| RCG130 | AMILOIDOSI SISTEMICHE | | |
| RC0180 | 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 ANGIO-NEUROTOXICO 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 PRIMATIVA) | | |
| 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 |
| RD0510 | ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI) | SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR) | |
| RD0010 | SINDROME EMOLITICO UREMICA | ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI | |
| RD0020 | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA | BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI | ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI |
| RD0020 | DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE | FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI | METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI |
| RD0030 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE | EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TRONBOCULI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLA MUTAZIONE G1681A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G577T DEL GENE F11R) BERNARD-SOUILLER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN | |
| RD0031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE | | |



| | | | |
|--|---|---|------------------------------|
| <p>RDG040 RDG050 RD0050 RD0060 RD0070 RD0080</p> | <p>TROMBOCITOPENIE EREDITARIE SINDROMI MIELODISPLASTICHE MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE) SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI</p> | <p>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA</p> | <p>DISFAGOCITOSI CRONICA</p> |
|--|---|---|------------------------------|

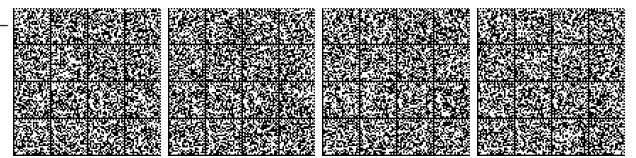
RDG051
RD0081

NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)
MASTOCITOSI SISTEMICA

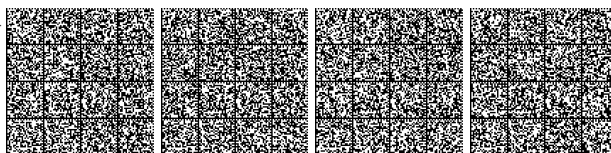
NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|--|--|
| RF0040 | LEUCODISTROFIE | ALCARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH | |
| RF0050 | RET, SINDROME DI | NASU-HAKOLA, SINDROME DI | |
| RF0060 | ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA | | ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE |
| RF0070 | DRAVET, SINDROME DI | | |
| RF0080 | MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO | | |
| RF0090 | LANGOU-KLEFFNER, SINDROME DI | | |
| RF0100 | COREA DI HUNTINGTON | | |
| RF0110 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | | |
| RF0120 | ISAACS, SINDROME DI | ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA | STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE |
| RF0130 | ATROFIA MULTISISTEMICA | 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 | ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI |
| RF0140 | NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO | | |
| RF0150 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERNIG-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 | |
| RF0090 | DISTROFIE MIOTONICHE | |
| RF0100 | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | |



RF0160 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)

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

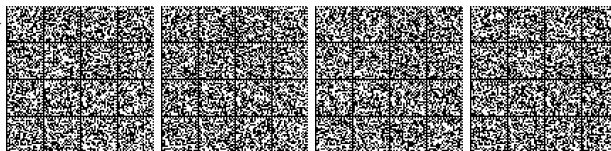
RF0101 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MIASTENIA GRAVIS
 EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|---|--|
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI |
| RF0201 | COATS, MALATTIA DI | | |
| RF0210 | EALES, MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR, SINDROME DI | | |
| RF0230 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTES DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROSÌ CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA ALUNA DELLA RETINA | RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI |
| RF0240 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | | |
| RF0250 | IRIDOCCLUTE ETEROCROMICA DI FUCHS | | |
| RF0260 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE | | |
| RF0270 | EMERALOPIA CONGENITA | | |
| RF0280 | OGUCHI, SINDROME DI | | |
| RF0290 | COGAN, SINDROME DI | | |
| RF0300 | 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 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 |
| RF0310 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA | | |
| RF0320 | CHERATOCONO | | |
| RF0330 | CONGIUNTIVITE LIGNEA COROIDITE MULTIFOCALE COROIDITE SERPIGINOSA | | |

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

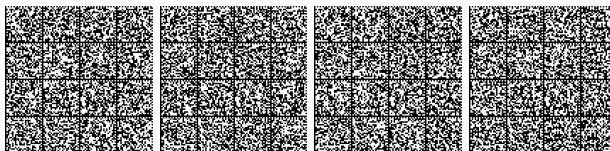
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---------------------------|--|---------------------------|
| RG0010 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA | | |
| RG0020 | BEHÇET, MALATTIA DI | | |
| RG0030 | ENDOCARDITE REUMATICA | | |
| RG0040 | POLIANGIOTTE MICROSCOPICA | | POLIARTERITE MICROSCOPICA |



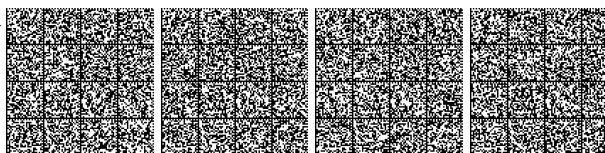
| | | | | | |
|--------|---|--|--|---|--------------------------------|
| RG0080 | POLIARTERITE NODOSA | | | | |
| RG0050 | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE | | | | CHURG-STRAUSS, SINDROME DI |
| RG0060 | GOODPASTURE, SINDROME DI | | | | |
| RG0070 | GRANULOMATOSI CON POLIANGITE | | | | GRANULOMATOSI DI WEGENER |
| RG0080 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI | | | | HORTON, MALATTIA DI |
| RG0010 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE | | | PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA | MOSCHCOWITZ, SINDROME DI |
| RG0090 | TAKAYASU, MALATTIA DI | | | | RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI |
| RG0100 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA | | | | VASCULITE DA IGA |
| RG0110 | BUDD-CHIARI, SINDROME DI | | | | LINFEDEMA DI NONNE-MILROY |
| RD0030 | PORFIRA DI HENOKH-SCHÖNLEIN RICORRENTE | | | | LINFEDEMA DI MEIGE |
| RG0020 | LINFEDIMI PRIMARI CRONICI | | | LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II | |

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

| ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI |
|--|---|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | |
| RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA | |
| RH0011 | SARCODOSI (ESEZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI) | |
| RH0010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE | POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA |
| RH0011 | SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA | ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD |
| RH0020 | EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA | |
| RH0021 | PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA | |
| RH0022 | PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA | |
| RNG110 | DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950) | HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA |



| 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE | | | SINONIMI |
|--|---|--|--------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL 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 | CLORIDORREA CONGENITA |
| R10020 | DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE | | |
| 12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO | | | |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| 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 | | | |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| R10010 | ERITROCHERATOSI HIEMALIS | | |
| 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-RIEHL, SINDROME DI |



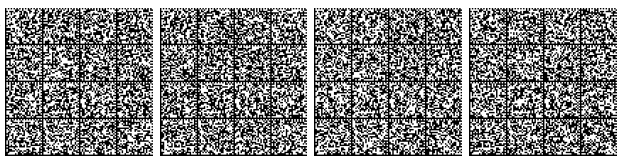
| | | |
|---|--|---|
| <p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOVELANDOSI 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 |
| 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 |
| RM0090 | FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA |
| RM0100 | MELOROSTOSI |
| RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI |
| RM0111 | MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA |
| RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA |
| RM0121 | SINDROME SAPHO |

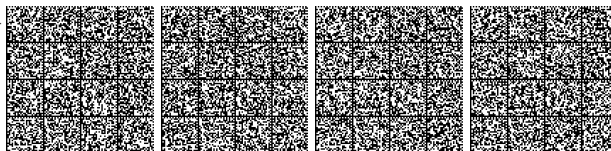
| 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE | |
|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO |
| RM0130 | ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI |
| RM0020 | MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA |
| RM0030 | AGENESIA CEREBELLARE |
| RM0040 | JOUBERT, SINDROME DI |
| RM0050 | LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA |
| RM0060 | OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA |
| RM0150 | AGENESIA/DISEGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA |
| 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 |
| RQ0010 | GERSTMANN, SINDROME DI |

| ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | |
|--|---|
| | OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA |
| | SINOVITE-AONE-PISTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE |
| ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | |
| | DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA TORELLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINKE, SINDROME DI |
| | HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI |
| | SINDROME IDROCELE |
| | 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 FACCIA 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-WEESS, SINDROME DI (codice RNG040) NAGER, SINDROME DI DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER |
| RNG040 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCCOSE (ESCLUSO: SCHISI/ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA) PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA |
| MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE | |
| RNG121 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA 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-GEDDION, SINDROME DI |

CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I PAPILLO-LEGE E PSALUME, SINDROME DI

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 ARTROGIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**
 ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)
 MARDEN-WALKER, SINDROME DI
 ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 CRISPONI, SINDROME DI
 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)
 FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800)
 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
 SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
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

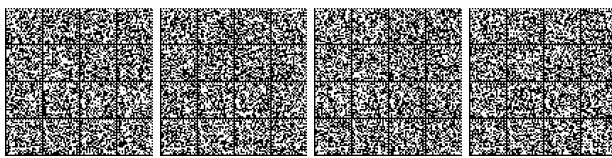


| | | |
|--|--|--|
| MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RM0310 | KUPPEL-FEIL SINDROME DI | |
| RM0320 | GASTROSCISI | |
| RM0321 | SINDROME PRUNE BELLY | |
| RM0322 | ONFALOCELE | |
| RM0332 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE | 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 RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA |
| RM0261 | | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00040) |
| RM0261 | | MECKEL, SINDROME DI (codice RM0980) |
| RM0261 | | ESTROFIA VESICALE |
| RM1810 | 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 |
| RM1810 | | PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RM0100) |
| RM0262 | DENS-DRAGH, SINDROME DI (codice RM1430) | |
| RM0262 | 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 ASHSIANTE 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 DISCONDROSTOSI 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 ASHSIANTE 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 DISCONDROSTOSI 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) |



| | | |
|----------------|---|---|
| RNG091 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220) | |
| RNG092 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790) DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870) ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070) RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080) SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100) SHORT, SINDROME (codice RN0730) | |
| RNG093 | SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN AGGROSSIMENTO PRECOCE ECESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550) | GIGANTISMO CEREBRALE |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATEMENTE A SINDROMI NOTE) ALAGILLE, SINDROME DI ALSTRÖM, SINDROME DI AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SCLEOSI TUBEROZA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760) | |
| RNG1350 | SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU , SINDROME DI (codice RN0770) | MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI |
| RNG1370 | SINDROME DI PROTETUS (codice RN1170) | |
| RNG200 | SINDROME DI ANGELMAN , SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/WATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRIESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI CHAR, SINDROME DI COFFIN-LOWRY, SINDROME DI COFFIN-SIRIS, SINDROME DI COHEN, SINDROME DI CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI COSTELLO, SINDROME DI NOOMAN, SINDROME DI SINDROME CARDIOFACCIO-CUTANEA SINDROME LEOPARD DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI DEPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE FILIPPI, SINDROME DI SINDROME FG FINE-LUBINSKY, SINDROME DI FRYS, SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI | LAURENCE-MOON, SINDROME DI |
| RNG300 | SINDROME DI KELLER , SINDROME DI | KELLER, SINDROME DI |
| RNG380 | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE |



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

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

SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO II
NIKAWA-KUROKI SINDROME DI
NEI/HAUSEL 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 BRANCHIO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI COVLER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE

RN1440 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHELETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME MARLIN

RN1130 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE

RN1190 SINDROME NAIL-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 RUBEOICA |
| 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

