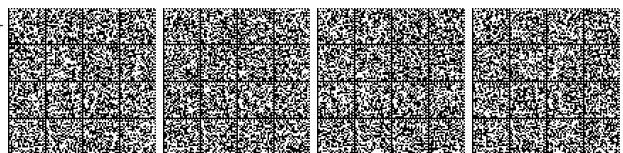


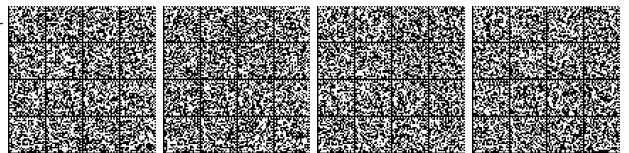
| ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO | | |
|---|--|---|
| 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE | | |
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | SINONIMI |
| RA0010 | HANSEN, MALATTIA DI | |
| RA0020 | WHIPPLE, MALATTIA DI | |
| RA0030 | LYME, MALATTIA DI | LIPODISTROFIA INTESTINALE |
| 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 | IPIERPLASIA ADRENALICA CONGENITA |
| RC0021 | DEFIOT CONGENITO ISOLATO DI GH | |



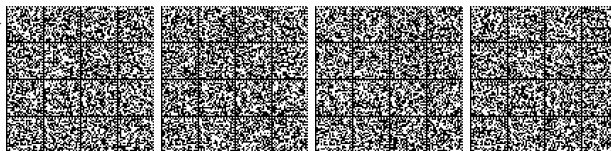
| | | | |
|--------|--|-----------------------|---|
| RC0022 | IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO | | |
| RC0030 | POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI | SCHMIDT, SINDROME DI | |
| RC0031 | SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA | LARON, SINDROME DI | RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA |
| 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

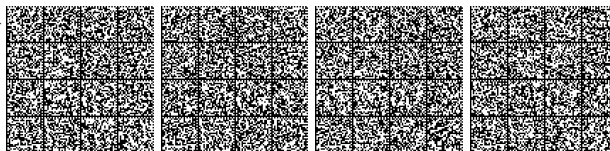
| ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | | SINONIMI | |
|--|--|--|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | | |
| RC0040 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI | FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA | |
| | | TIROSINEMIA | |
| | | ALCAPTONURIA | |
| | | LEUCINOSI | |
| | | 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 | |
| | | 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 | | |



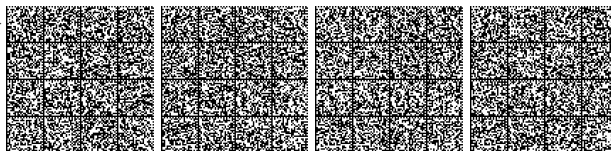
| | | | |
|--------|--|---|--|
| RCC061 | IPERINSULINISMI CONGENITI | IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI | |
| RCC070 | DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia 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 LECTINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE | BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA |
| RCC071 | DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RNI1200) CONRAD-HUNERMANN-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 | | |
| RCC090 | DERCUM, MALATTIA DI | | |
| RCC084 | MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) | ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACDEMIA PIPECOLICA ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RNI1760) REEBUSI MALATTIA DI (codice RFG060) | 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 |



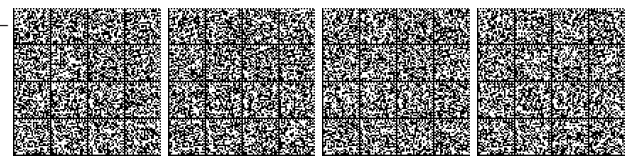
| | |
|---|---|
| DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE | |
| RCCG074 | DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice: RN1760) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA 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 |
| RCCG075 | DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI |
| RCCG076 | DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILICI |
| RCCG077 | DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE |
| RCCG078 | 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) |
| RCCG081 | 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) |
| RCCG082 | SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA |
| RCCG083 | ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE |
| MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE | |
| RCCG080 | 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 |
| RCCG140 | MUCOPOLISACCARIDIOSI MUCOPOLISACCARIDIOSI I-H MUCOPOLISACCARIDIOSI I-S MUCOPOLISACCARIDIOSI II MUCOPOLISACCARIDIOSI III MUCOPOLISACCARIDIOSI IV MUCOPOLISACCARIDIOSI V MUCOPOLISACCARIDIOSI VII |
| RCCG090 | MUCOLIPIDIOSI |
| RCCG091 | OLIGOSACCARIDIOSI MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI GALATTOSIALIDIOSI |
| MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI | |



| | | | |
|--|---|--|---|
| RF6030 | GANGLIOSIDIOSI | | |
| RF6020 | CEROIDOLIPOFUSCINOSI | BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI | |
| RCG180 | 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 RF6010) | | |
| | FABER, MALATTIA DI (codice RCG100) | | |
| 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 RCG170) | | |
| RCG095 | ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI (ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RF6040)) | 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 RCG120) | | |
| | A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130) | SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA | |
| 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 RCG070) | | |
| 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 RCG150) | | |
| 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 | | |



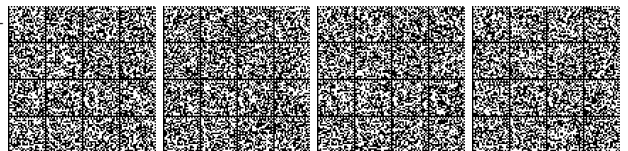
| 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO | | | |
|---|---|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RC0190 | ANGIOEDEMA EREDITARIO | | |
| RC0191 | ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE | | EDEMA ANGIO-NEUROTOCCO EREDITARIO |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA | | |
| RCG150 | ISTOCTIOSI CRONICHE | ISTOCTIOSI A CELLULE DI LANGERHANS | |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGIE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 2,2q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RWG090) NUMEGEN, SINDROME DI | |
| RCG161 | 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 |
| RDG010 | 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 |
| RDG020 | DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE | FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTASI | PANCIOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI |
| RDG030 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE | EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TRONBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI E TERZOGRADI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A 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 | |
| RDG031 | PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE | | |



| | | |
|--------|---|---------------------------------------|
| RDG040 | TROMBOCITOPENIE EREDITARIE | IPLOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA |
| RDG050 | SINDROMI MIELODISPLASTICHE | |
| RD0050 | MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA | |
| RD0060 | CHEDIK-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) | NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE |
| RD0081 | NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040) | |
| | MASTOCITOSI SISTEMICA | |

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

| MALATTIA E/O GRUPPO | | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|---------------------|--|---|---|
| | LEUCODISTROFIE | ACARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH | |
| RF0040 | RETT, SINDROME DI | NASU-HAKOLA, SINDROME DI | |
| RF0050 | ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA | | ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE |
| RF0060 | EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA | | LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) |
| RF0061 | DRAVET, SINDROME DI | | OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE |
| RF0070 | MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO | | |
| RF1E20 | LANGOU-KLEFFNER, SINDROME DI | | |
| RF0080 | COREA DI HUNTINGTON | | |
| RFG040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | | |
| | ISAAKS, SINDROME DI | ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA | STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI |
| RF0081 | ATROFIA MULTISISTEMICA | ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA | DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE |
| RFG041 | NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO | DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJOGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA | ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI |
| RFG050 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE WERNIG-HOFMANN, 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 | MARCOLESSIA | |
| 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 | SIRINGOMIELIA-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-VALETTA-VAN LAERE, SINDROME DI |
| | | SINDROME STIFF-PERSON; MZEIRSCH-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 DIFFETTI 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 |
| | | VON EULENBURG, MALATTIA DI |
| RF0600 | DISTROFIE MUSCOLARI | |
| RF0600 | DISTROFIE MIOTONICHE | |
| RF0100 | PARALISI NORMATONICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | |



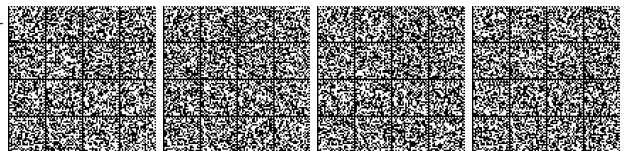
- RF0160 **DISTONIE PRIMARIE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)
- RF0183 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI
(LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
- RF0101 **SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190) MIASTENIA GRAVIS

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

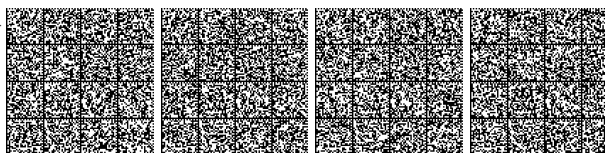
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|---|--|--|
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHPEFENS, SINDROME DI |
| RF0201 | COATS, MALATTIA DI | | |
| RF0210 | EALES, MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR, SINDROME DI | | |
| RF0210 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTIS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROSSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA MALINA 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 | | |
| RF0270 | DISTROFIE EREDITARIE 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 |

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-RIEHL, SINDROME DI |

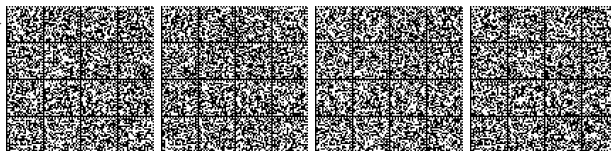


| | |
|---|--|
| <p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOVELANDOSI 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 sottelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> | <p>DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME</p> <p>DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA</p> <p>SINDROME EEC</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>RM0500</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>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p> <p>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</p> |



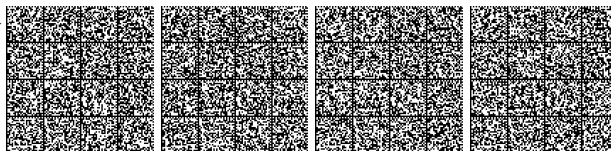
| 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO | |
|--|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO |
| RM0010 | DERMATOMIOSITE |
| RM0020 | POUMIOSITE |
| RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI |
| RM0030 | CONNETTIVITE MISTA |
| RM0040 | FASCITE EOSINOFILA |
| RM0050 | FASCITE 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 |
| | OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA |
| | MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA |
| | SINOVITE-AONE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE |

| 15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE | |
|--|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO |
| | 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 |
| 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 |
| | HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI |
| | ANDERMANN, SINDROME DI |
| | DANDY-WALKER, SINDROME DI |
| | SINDROME IDROLETALE |
| | DISPLASIA CEREBRO-FACIOTORACICA |
| | TORIELLO-CAREY, SINDROME DI |
| | BEN-ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI |
| | BONNEMANN-MEINKE, 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-WEESS, 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 MUCCOSE (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 MCEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDDION, SINDROME DI |

CRANIOSINOSTOSI/PROPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) PAPILLO-LIAGE E PSAUME, SINDROME DI

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

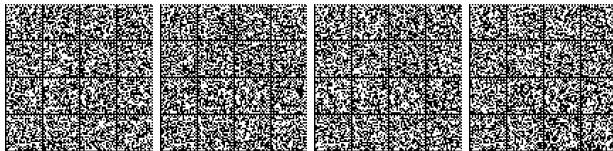
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

- RN0260** FOCOMELIA
- RN0270** DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0290** CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430** POLAND, SINDROME DI
- RN0460** SINDROME FEMORO-FACCIALE
- RNG020** **SINDROMI CON 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
- RN0480** SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
- RN0800** FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0800) CRISPONI, SINDROME DI
- RN1110** SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
- RN1670** 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
- RN0150** BLUE RUBBER BLEB NEVUS EBSTEIN, ANOMALIA DI
- RN0740** IVEMARK, SINDROME DI CUORE CRISS-CROSS
- RN1510** KUPPEL-TREAUJAY, 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

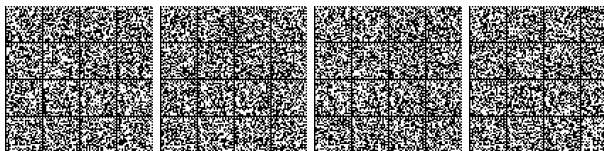
BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



| | | |
|--|--|--|
| MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE | | |
| RM0310 | KUPPEL-FEIL SINDROME DI | |
| RM0320 | GASTROCHISI | |
| RM0321 | SINDROME PRUNE BELLY | |
| RM0322 | ONFALOCELE | |
| RM0332 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE | 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 |
| RM0252 | ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE | MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA ESTROFIA DELLA CLOACA |
| 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; NEFRONOTTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA |
| RM1810 | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice R00040) MECKEL, SINDROME DI (codice RM0980) 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 SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI |
| RM0263 | AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO | 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 |
| RN0600 | OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA |
| RN0900 | ACONDROGENESI |
| RN1450 | ACONDROPLASIA |
| RN0370 | DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA |
| RN0410 | DISTROFIA TOMACICA ASHSIANTIE |
| | OSTEOCONDROMI (MULTIPLI) |
| | DISPLASIA DI KNIEST |
| | DISPLASIA METATROPICA |
| | DISPLASIA CAMPOMELICA |
| | 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 |
| RN0960 | 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) |
| RN0900 | TURNER, SINDROME DI (codice RN0680) |
| | 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) |
| RN1330 | SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE |
| | ESOSTOSI MULTIPLE |
| | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA |
| | OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA |
| | DISPLASIA SPONDILOCOSTALE |
| | 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 DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 |
| | TUMORE DI WILMS - ANIRIDA - ANOMALIE GENITO URINARIE - RITARDO MENTALE |
| | SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4: |
| | PITT-ROGERS-DAWKES, SINDROME DI |
| | MARTIN-BELL, SINDROME DI |



| | | |
|----------------|---|---|
| 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 ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (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) ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE) ALAGILLE, SINDROME DI ASTROM, SINDROME DI AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SCLEROSI TUBEROSE (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760) | GIGANTISMO CEREBRALE |
| RNG100 | SINDROME PROTCLUS (codice RN1170) ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/WATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRSESON-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 NOONAN, 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-PUDAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI | MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI |
| RNG130 | VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0770) | |
| RNG1350 | | |
| RNG1370 | | |
| RNG200 | | |
| RNG1300 | | |
| RNG1250 | | |
| RNG1380 | | |
| RNG0830 | | |
| RNG0840 | | |
| RNG1780 | | |
| RNG0350 | | |
| RNG0360 | | |
| RNG0401 | | |
| RNG1410 | | |
| RC0250 | | |
| RNG1010 | | |
| RNG1150 | | |
| RNG1420 | | |
| RNG1440 | | |
| RNG0380 | | |
| RNG1021 | | |
| RNG1820 | | |
| RNG0900 | | |
| RNG0920 | | |
| RNG0930 | | |
| RNG1540 | | |
| RC0270 | | |
| | | LAURENCE-MOON, SINDROME DI |
| | | BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG |
| | | EMIPERTROFIA CONGENITA |
| | | SINDROME KBG |
| | | CONDEN, MALATTIA DI |
| | | KELLER, SINDROME DI |
| | | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE |
| | | NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD) |



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
NIKAVIA-KUROKI SINDROME DI
NEIHAUSEL SINDROME DI
ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
SINDROME UNGHIA ROTULA

ROTHMUND-THOMSON SINDROME DI

MAINZER-SALDINO, SINDROME DI
MARSHALL, SINDROME DI
OPTZ, SINDROME DI
PALLISTER-HALL, SINDROME DI
PALLISTER W, SINDROME DI
PARRY-ROMBERG, SINDROME DI
PRÄDER-WILLI, SINDROME DI
RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI
SINDROME BRANCO-OCULO-FACCIALE
SINDROME BRANCO-OCULO-RENALE
SINDROME CARDIOFACCIALE DI COYLER
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANUBRIOLARE
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIO-SCHELETRICA
SINDROME CHARGE
SINDROME MARLIN
SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
SINDROME NAIL-PATELLA
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA
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
SMITH-MAGENIS, SINDROME DI
TOWNES-BROCKS, SINDROME DI
SINDROMI DI WAARDENBURG
WILDERVANGK, SINDROME DI
WINCHESTER, SINDROME DI
WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

EMBRIOFETOPATIA RUBEOICA
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO
SINDROME FETALE DA IDANTOINA
SINDROME ALCOLICA FETALE
KERNITTERO
FIBROSIS EPATICA CONGENITA
EMBRIOFETOPATIA DA IPERFENILANINEMIA

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

