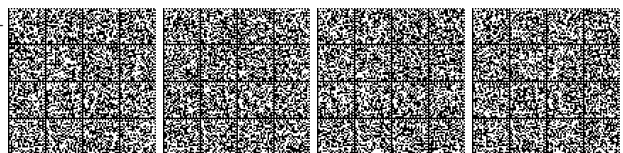


ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO		
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI	
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI	
RA0030	LYME, MALATTIA DI	LIPODISTROFIA INTESTINALE
2. TUMORI		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
R80010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	NEFROBLASTOMA
R80020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	
R80030	CRONKHTE-CANADA, MALATTIA DI	
R80040	GARDNER, SINDROME DI	
R80050	POLIPOSI FAMILIARE	
R80060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI POLMONARE
R80070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
R86010	NEUROFIBROMATOSI	
R86020	COMPLESSO CARNEY	
R86021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	
R86071	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	



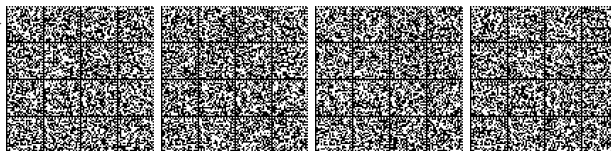
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RC0030	POLIENDOCRINOPATIE AUTONIMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI 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

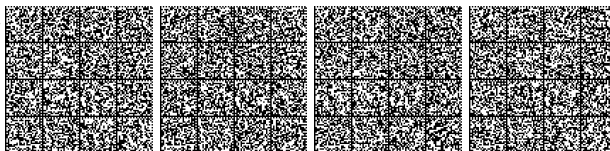
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METUMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCROCCO DI ACERO
		ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DEFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI 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	DEFETTI 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	DEFETTI 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 DEFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DEFETTO CONGENITO DI SACCARASH-ISOMALTASI MALATTIA DA CORRI DI POLIGLUCOSANO	



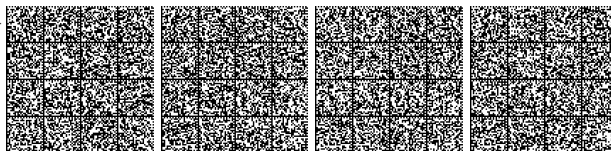
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo I/a e I/b; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemias 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-LEWIS-OPITZ, SINDROME DI (codice RNI1200) 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	LIPIDISTROFIA TOTALE		ADIPOSI DOLOROSA
RCC090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottoelenate, 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 DELL'EME	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 (VLCAD) 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 TRICARBOSILLICI
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
MIOPIATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	

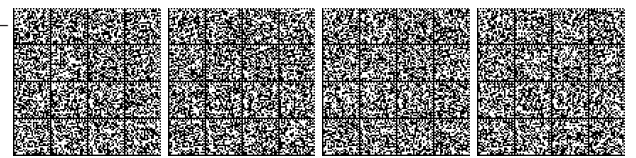


RFG030	GANGLIOSIDIOSI		
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI	
RCG100	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
	KRABBE, 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 RFG094)	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)		
	A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
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		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		



5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	
RC0150	ISTOCTOSI CRONICHE	ISTOCTOSI A CELLULE DI LANGERHANS
RC0160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, 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
RD0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)
RD0030	SINDROME EMOLITICO UREMICA	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI
RD0020	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI
RD0030	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-SOULIER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN
RD0031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	
RD0010	ANEMIE CONGENITE IPOPLASTICHE	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI
RD0010	METAEMOGLOBINEMIA EREDITARIA	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELLI, MALATTIA DI



RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	IPLOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA
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 CICLICA (codice RD0040)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA	

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

MALATTIA E/O GRUPPO		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
LEUCODISTROFIE			
RF0040	RETT, SINDROME DI	ACARDI-GOUTIERES, SINDROME DI	
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA	ALEXANDER, MALATTIA DI	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	CANAVAN, MALATTIA DI	
RF0061	DRAVET, SINDROME DI	PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	SINDROME CACH	
RF1E20	LANGGJAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF0040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		
RF0040	RETZ, SINDROME DI	ATASSIA DI FRIEDREICH	
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	
RF0061	DRAVET, SINDROME DI	DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
RF1E20	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE DI HOLMES	
RF0040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA PERIODICA	
		MARINESCO-SJOGREN, SINDROME DI	
		ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	
		ATASSIA-TELEANGECTASIA	
		SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
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	
		WERNIG-HOFMANN, MALATTIA DI	
		KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
		KENNEDY, MALATTIA DI	
		STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI	
		DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE	
		ATROFIA CEREBELLO OLIVARE	
		ATROFIA SPINODENTATA	
		ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE	
		DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E	
		LOUIS-BAR, SINDROME DI	
		SEITZBERG, MALATTIA DI	
		ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE	
		LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER)	
		OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE	



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	EMICRANIA 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	
		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
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
RF0180	POLEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
RNL610	SINDROME POEMS	
RF0070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	
		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
		THOMSEN, MALATTIA DI
		VON EULENBURG, MALATTIA DI
RF0600	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0090	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	

ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA

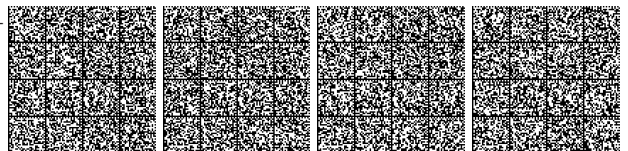
BROWN-VALETTA-VAN LAERE, SINDROME DI

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



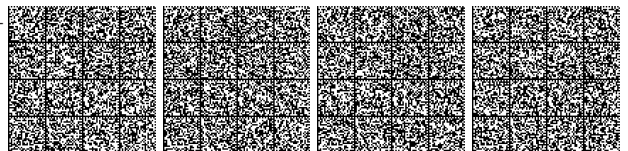
- RF6160 **DISTONIE PRIMARIE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)
- RF0183 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI
(LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
- RF6101 **SINDROMI MIASTENICHE 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 ESCLUSIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHPEPENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF6110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTIS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMALGROS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA MALINA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF6120	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		
RF6130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA		
RF6140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LINEA		
RF0320	CORODITE MULTIFOCAL		
RF0330	CORODITE SERPINGINOSA		
RF6280	DEGENERAZIONE NODULARE		DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI
RF6290	DEGENERAZIONE MARGINALE		DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
RF6300	MEESMANN, DISTROFIA DI		DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
RF6310	COGAN, DISTROFIA DI		DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I
RF6320	DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I		DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS
RF6330	DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III		DISTROFIA LATTICE; AMFICODI CORNEALE
RF6340	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE		DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RF6350	DISTROFIA CORNEALE MACULARE		
RF6360	DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA		
RF6370	CORNEA GUTTATA		
RF6380	DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA		
RF6390	DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS		
RF6400	DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOTTE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA



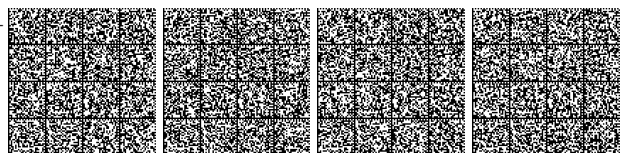
RG0030	POLIARTERITE NODOSA						CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE						
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI						
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE						GRANULOMATOSI DI WEGENER
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI						HORTON, MALATTIA DI
RG0090	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE						MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI						
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA						RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI						VASCULITE DA IGA
RD0030	PORFIRA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE						
RG0020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI						LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
							LINFEDEMA DI MEIGE

PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA

LINFEDEMA IDIOPATICO
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I
LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO
LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
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	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
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)		



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		CLORIDORREA CONGENITA
R10020	DEFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE			
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 HEMALIS			
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

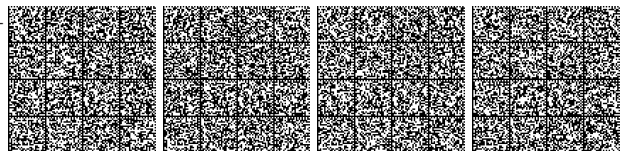


<p>RMG151</p> <p>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)</p> <p>DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)</p> <p>IPOVELANDOSI DI ITO (codice 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>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>RMG130</p> <p>RM0520</p> <p>RM0530</p> <p>RM0540</p> <p>RM0550</p> <p>RM0570</p> <p>RM0580</p> <p>RM0590</p> <p>RM0620</p> <p>RM0630</p> <p>RM0640</p> <p>RNI470</p> <p>RNI560</p> <p>RNI650</p> <p>RNI660</p> <p>RNI700</p> <p>RNI710</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 BOLLOSO</p> <p>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</p> <p>TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</p>



14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		SINONIMI
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	OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0100	MELOROSTOSI	
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI	
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA	
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	
RM0121	SINDROME SAPHO	SINOVITE-AONE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		SINONIMI
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	HARTSFELD-BIKER-DEMYER, SINDROME DI
RM0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI
RM0150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	DANDY-WALKER, SINDROME DI
RNL340	AASE-SMITH, SINDROME DI	
RNL570	NEURACANTOCITOSI	
RNL630	SINDROME ACROCALLOSA	
RNL740	WALKER-WARRBURG, SINDROME DI	
RM0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROCELE 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 DE MOISIER, 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 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 MCEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GEDDION, SINDROME DI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) PAPILLON-LEAGE E PSALUME, SINDROME DI

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

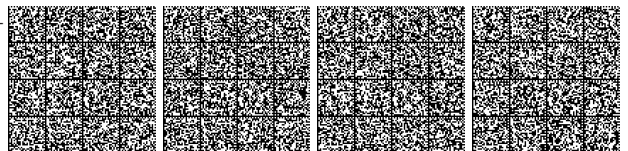
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

- RN0260** FOCOMELIA
- RN0270** DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0290** CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430** POLAND, SINDROME DI
- RN0460** SINDROME FEMORO-FACCIALE
- RNG020** **SINDROMI CON 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
- 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) ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340) CRISPONI, SINDROME DI
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690) SINDROME DI PENA-SHOKER DI TIPO I

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

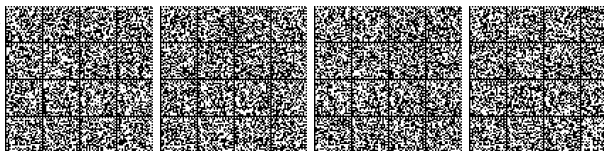
BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RM0310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RM0320	GASTROSCISI	
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)
RN6300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN6050	CONDRODISTROFIE CONGENITE ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA DISTROFIA TOMACCA ASHSIANTE 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 SPONDILOFISARIA TARDATA FAIRBANK, MALATTIA DI DISCONDROSTOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR
RN6060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA ESOSTOSI MULTIPLE DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
RN6960	MAFFUCCI, SINDROME DI
RN1450	DISPLASIA SPONDILOFISARIA CONGENITA
RN6370	DYGGVE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE	
RN6080	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)
RN6090	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
RN1320	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



<p>RNG091</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI</p> <p>MAFFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p> <p>RNG092</p> <p>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)</p> <p>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)</p> <p>RNG093</p> <p>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)</p> <p>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)</p> <p>RNG100</p> <p>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI/NOTE)</p> <p>ALAGILLE, SINDROME DI ALSTRÖM, SINDROME DI</p> <p>RNG130</p> <p>AMARTOMIATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLEROSI TUBEROSE (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p> <p>RNG200</p> <p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTCLUS (codice RN1170)</p> <p>RNG300</p> <p>ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/WATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRISON-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</p>	<p>NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p> <p>EMIPERTROFIA CONGENITA</p> <p>SINDROME KBG</p> <p>CONDEN, MALATTIA DI</p> <p>BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	<p>GIGANTISMO CEREBRALE</p>	<p>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</p>	<p>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</p>	<p>KELLER, SINDROME DI</p>	<p>SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</p>
---	--	------------------------------------	--	--	-----------------------------------	---



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

RN1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI

RN0970 MARSHALL, SINDROME DI

RN1020 OPITZ, SINDROME DI

RN1030 PALLISTER-HALL, SINDROME DI

RN0420 PALLISTER W, SINDROME DI

RN0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RN1310 PRADER-WILLI, SINDROME DI

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-SCHELETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME MARLIK

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

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	ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
RP0010	EMBRIOTOPATIA RUBOLICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSIS EPATICA CONGENITA		
RP0080	EMBRIOTOPATIA DA IPERFENILANINEMIA		

