

ALLEGATO 7 - ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

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

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
RBG020	COMPLESSO CARNEY		
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCG031	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, RINNOVABILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONOHUE, SINDROME DI
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RCG162	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
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
		TIROSINEMIA	
		ISTIDINEMIA	
		ALCAPTONURIA	
		LEUCINOSI	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
		IPERVALINEMIA	
		METILMALONICO ACIDURIA	
		GLUTARICO ACIDURIA	
		ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	
		OMOCISTINURIA	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
		IPERORNITINEMIA	
		IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA	SINDROME HHH
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
		IPERPROLINEMIA	
		ALBINISMO	
		HARTNUP, MALATTIA DI	
		CISTINURIA	
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
		CISTINOSI	
RCG050	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	

RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLICOGENOSI	
		GALATTOSEMIA	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	
		DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI	
		DEFICIT CONGENITO DI LATTASI	
		DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO	
		DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI	
		MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)		
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
		ABETALIPOPROTEINEMIA	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI
		TANGIER, MALATTIA DI	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
		DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI	
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)		
	CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)		
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
		DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	SINDROME PHARC	
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOROSA
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	
	ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)		
	ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	
		ACIDEMIA PIPECOLICA	
	REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	PORFIRIE	
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
		XANTINURIA	
RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA
RC0230	CALCINOSI TUMORALE		

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE		
RCG074	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
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, 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)	
	KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)	
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
	LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)	
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI
		MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII
RCG090	MUCOLIPIDOSI	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI
		MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI
RFG030	GANGLIOSIDOSI	
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUFS, MALATTIA DI

RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI	
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	WOLMAN, MALATTIA DI	
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		DEFICIENZA DI CERAMIDASI

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 RC0170)		
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)	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 RC0120)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
	ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)		
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070)		ACRODERMATITE ENTEROPATICA
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
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	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	

RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090)	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	SINDROME CINCA	
	SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME DA IPER IgD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA	
		TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
		BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
		FANCONI, ANEMIA DI	PANCITOPENIA DI FANCONI
		ANEMIE SIDEROBLASTICHE	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUPTASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
		EMOFILIA B	
		VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
		DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
		DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
		DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI		
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)		
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF010	LEUCODISTROFIE	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
		SINDROME CACH	ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE
		NASU-HAKOLA, SINDROME DI	LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RF0040	RETT, SINDROME DI		
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA		
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RF041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN) DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI
RF050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI		
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
RF0140	WEST, SINDROME DI		
RF0150	NARCOLESSIA		
RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		

RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	
		ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	
		ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	RILEY-DAY, SINDROME DI
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI, SINDROME DI
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		
RN1610	SINDROME POEMS		
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
		MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
		MIOPATIA NEMALINICA	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
		THOMSEN, MALATTIA DI	
		VON EULENBURG, MALATTIA DI	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		
RFG160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)	
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)	

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALLES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		

RF0110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>
		RETINITE PIGMENTOSA	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
		DISTROFIA DEI CONI	
		STARGARDT, MALATTIA DI	
		AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
RF0120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0230	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RF0130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE	<i>DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN</i>
		DEGENERAZIONE MARGINALE	<i>TERRIEN, SINDROME DI</i>
RF0140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	MEESMANN, DISTROFIA DI	<i>DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE</i>
		COGAN, DISTROFIA DI	<i>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE</i>
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I</i>
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	<i>DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS</i>
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	<i>DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE</i>
		DISTROFIA CORNEALE MACULARE	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II</i>
		DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	
		CORNEA GUTTATA	
		DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	
		DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS	
		DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		<i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i>
RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		<i>CHURG-STRAUSS, SINDROME DI</i>
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		<i>HORTON, MALATTIA DI</i>
RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	<i>MOSHCOWITZ, SINDROME DI</i>
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		<i>RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI</i>
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		<i>VASCULITE DA IgA</i>

RG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI MEIGE

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
		FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
RHG011	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 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	CLORIDORREA CONGENITA

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI	
		BARTTER, SINDROME DI	
		GITELMAN, SINDROME DI	

RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
RN1360	ALPORT, SINDROME DI		
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO			
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		KUNZE-RIEHM, SINDROME DI
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
		DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		SINDROME EEC
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		GOLTZ, SINDROME DI
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA	
		ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	
		ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
		ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	
		ITTIOSI X-LINKED	
		NETHERTON, SINDROME DI	
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
	SINDROME KID (codice RN1500)		SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'
RN0500	CUTIS LAXA		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RN0550	DARIER, MALATTIA DI		
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI		
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		

RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
RN1710	TAY, SINDROME DI		

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0100	MELOREOSTOSI		
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSII-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO			
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI		

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO		
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI
		SINDROME ANOFTALMIA 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 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE
	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)	COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"	
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI	
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA	DE MORSIER, SINDROME DI
RN1460	FRASER, SINDROME DI	
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI	
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	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		
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	APERT, SINDROME DI
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	GOODMAN, SINDROME DI
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	SINDROME C
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI
	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 RN0400)	CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI
RN1000	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 MUCOSE (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 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, 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 ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MARDEN-WALKER, SINDROME DI	
	ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)		
		ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA	BEALS, SINDROME DI
	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I
	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)	SINDROME RAPADILINO	
	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; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	
		EBSTEIN, ANOMALIA DI	
		CUORE CRISS-CROSS	
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI
RN0740	IVEMARK, SINDROME DI		ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		
RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
		SINDROME CLOVE	
		SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
RN0322	ONFALOCELE		

RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	PENTALOGIA DI CANTRELL
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ATRESIA ILEALE	
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA COLICA	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	ESTROFIA DELLA CLOACA
RNG252	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			
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
RNG262	DIFETTI 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	
	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	PERRAULT, SINDROME DI	
		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASIER, SINDROME DI	
		SINDROME SERKAL	
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPISPADIA	
		MEGALOURETRA	
		AFALLIA	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO			
RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	ACRODISOSTOSI (codice RN0280)		
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		

RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	ACONDROGENESI	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		OSTEOCONDROMI MULTIPLI	ESOSTOSI MULTIPLE
		DISPLASIA DI KNIEST	
		DISPLASIA METATROPICA	
		DISPLASIA CAMPOMELICA	
		DESBUQUOIS, SINDROME DI	
		LARSEN, SINDROME DI	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA	
		OSTEOPETROSI	
		DISPLASIA FIBROSA	
		ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
		FAIRBANK, MALATTIA DI	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
		DISCONDROSTEOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA	
		DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN, MALATTIA DI	
		McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
		SINDROME DOOR	
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI		
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE			
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		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)		
	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
	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)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
	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)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
	SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		GIGANTISMO CEREBRALE
	WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI		
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COWDEN, MALATTIA DI	
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
		BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI
RN0830	BLOOM, SINDROME DI		
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1530	SINDROME LEOPARD		
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI		
RN1021	SINDROME FG		KELLER, SINDROME DI
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI		
RN0900	FRYNS, SINDROME DI		
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI		
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI		
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI		SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI		

RN1020	OPITZ, SINDROME DI		SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI		SINDROME W DI PALLISTER
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II
RN0850	SINDROME CHARGE		
RN0940	SINDROME KABUKI		NIIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		NEÜHAUSER, SINDROME DI
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	
		POICHILODERMA CONGENITO	ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)	WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	
	COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI		
RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG		
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI		
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI		
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA		
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		