



Emergenza epidemiologica da COVID-2019
Unità di Crisi Regionale
ex Decreto P.G.R.C. n. 51 del 20.03.2020

**Ai Direttori Generali dei Presidi di Riferimento Malattie Rare
della Regione Campania**

Ai Referenti Aziendali Malattie Rare

e p.c. Al Centro di Coordinamento Malattie Rare

Oggetto: Campagna Vaccinale anti SARS- COV 2/cCOVID19.
Indicazioni per i Pazienti con malattia rara (ad elevata fragilità)

A modifica ed integrazione della precedente nota dell'Unità di Crisi Regionale prot. n. 456/UC del 30/4/2021, si identificano tutti i codici dell'intero Allegato 7 dei LEA del 12/01/2017 per la selezione dei pazienti affetti da patologia rara eleggibili per l'accesso alla campagna vaccinale anti SARS COV 2.

Si trasmette, pertanto, la versione integrata del suddetto allegato che estende di fatto al resto della popolazione dei malati rari campani la campagna vaccinale.

Napoli, 3/5/2021

Per l'Unità di Crisi Regione Campania
ex D.P.G.R.C. n. 51/2020

Il Dirigente
Dr. Ugo Trama

Il Dirigente
Dr. Massimo Bisogno

Il D.G. Tutela Salute e Coordinamento SSR
Avv. Antonio Postiglione

Il Dirigente
Dr. Angelo D'Argenzio

Il Dirigente
Dr.ssa Maria Rosaria Romano

Il Coordinatore dell'Unità di Crisi
Dott. Italo Giulivo



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		LIPIDOSI INFESTINALE
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)		NEUROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRONKHITE CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOMANGIOLEOMATOSI		LINFOMANGIOLEOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NERO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0010	NEUROFIBROMATOSI		
RB0020	COMPLESSO CARNEY		
RB0021	CANCRO NON POLIPOSIDO EREDITARIO DEL COLON		
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	LYNCH, SINDROME DI	

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALMANN, SINDROME DI		IPOCOSMADISMO CON ANOSMIA
RC0010	IPERADOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI	
		IPERADOSTERONISMO PRIMARIO DA PEPH, ASIA SURRENALE	
RC0020	SINDROMI ADRENOCENTRALI CONGENITE		PEPH, ASIA ADRENALICA CONGENITA
RC0021	DEFECT CONGENITO ISOLATO DI GH		

RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RC0030	POLENDOCRINOPATIE AUTOSOMALI	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 (SENZA OGGI DI DURA PARI A 3 ANNI, RIMANIBILE)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DOMONUE, SINDROME DI
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIPODEI
RC0380	NETTOFF, SINDROME DI		
RI0400	FEHNED, SINDROME DI		
RC182	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METILMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SODORPO DI ACERO
		ALTE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA ONOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBITAMENTO DI METIONINA IPERONITINEMIA IPERONITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-ONOCISTINURIA IPERGLUCINEMIA NON CHETOTICA IPERPOLINEMIA ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON USINURIA CISTINOSI	SINDROME HHH
RC0050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	CITRULLINEMIA DIFETTO DI ORNITINA CARBAMMILTRANSFERASI (OCT) ARGININOSUCCINICO ACIDURIA DIFETTO DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DIFETTO DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA	
RC0060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO DIABETE MELLITO	GLUCOGENOSI GALATTOSAMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DIFETTO DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DIFETTO CONGENITO DI LATTASI DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLICOSANO	

RC0061 IPERINSULINISMI CONGENITI

IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI

RC0070

DEFETTI 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 OMODIGOTE TIPO IIA
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMODIGOTE TIPO IIB
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA
IPOBETALIPOPROTEINEMIA
ABETALIPOPROTEINEMIA
TANGIER, MALATTIA DI
DEFICIT DI LETTICOLESTEROLO ACILTRANSFERASI
IPERLIGANDIDEMIA FAMILIARE

BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI
DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA

RC0071

DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottolancate,
pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SMITH-LEMU-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)

RC0072

CONRAD-HÜNNEMANN-HAPPE, SINDROME DI (codice RN0960)

RC0073

DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI

RC0080

DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI

RC0090

LIPIDISTROFIA TOTALE

RC0094

DERCUM, MALATTIA DI

XANTOMATOSI CEREBROTEDENEA
DEFICIT DI CAL LUGASI DEGLI ACIDI BILIARI
SINDROME PHARC

ADIPOSI DOLOROSA

RC0098

MALATTIE PEROSSISOMALI (le patologie sottolancate, pur incluse nel gruppo,
sono codificate come indicato tra parentesi)

ADENOLEUCODISTROFIA (codice RN0120)

ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1750)

ADENOLEUCODISTROFIA NEONATALE
ADENOLEUCODISTROFIA X-LINKED
CONDRODISPLASIA PUNCIATA RIZOMELICA
ACIDEMIA PIPECOLICA

EREDOPATIA ALATTICA POLINEURITIFORME

RC0085

DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTSMATTETTONI E DEI PICCOLI
PEPTIDI

RC0110

DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME

RC0120

DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE

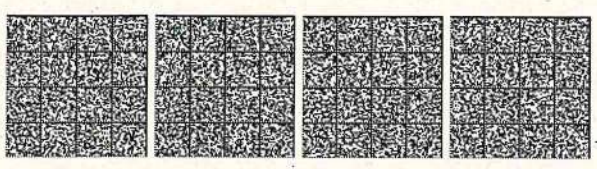
RC0160

IPOROSIFASI

RC0230

CALCINOSI TUMORALE

FOSFOTETRAMINURIA



DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

RCG074 DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
(ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1260)

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 (VLCD)
DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI

DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-CoA TIOLASI

DEFICIT CONGENITO DI PRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI

DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI

RCG075 DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLOSIS

RCG076 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILICI

RCG077 DIFETTI CONGENITI SOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE

RCG078 DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

MIOPATIA MITOCONDRIALE ENCEFALOPATIA ACIDOSI LATTICA -ACTUS
EPILESSIA MIDOLONICA E FIBRE NOSTE IRRREGOLARI

SINDROME MELAS (codice RN0710)

SINDROME MEERF (codice RN0720)

ATROFIA OTTICA DI LEHER (codice RN0300)

PEARSON, SINDROME DI (codice RN1500)

ALPERS, MALATTIA DI (codice RN0010)

KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice RN0020)

RCG081 DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

LEIGH, MALATTIA DI (codice RN0300)

RCG082 SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA

RCG083 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

MALATTIE DA ACCUMULO USORINALE

RCG080 DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI

DEFICIT DI GUANIDINACETATO-METILTTRANSFERASI (GMAT)

DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMINATO TIPO I

RCG140 MUCOPOLISACCARIDOSI

MUCOPOLISACCARIDOSI I-H
MUCOPOLISACCARIDOSI I-S
MUCOPOLISACCARIDOSI II
MUCOPOLISACCARIDOSI III
MUCOPOLISACCARIDOSI IV
MUCOPOLISACCARIDOSI VI
MUCOPOLISACCARIDOSI VII

RCG090 MUCOLIPIDOSI

RCG091 OLIGOSACCARIDOSI

MALATTIA DI SALLA

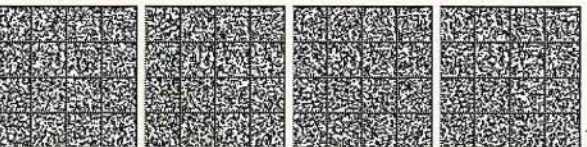
DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI

MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO

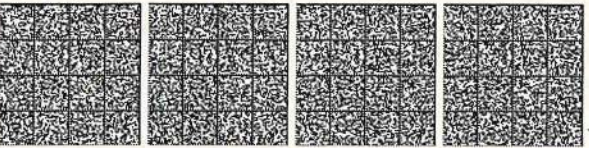
SIALIDOSI

SCHINDLER, MALATTIA DI

GALATTOSIALIDOSI



RFQ030	GANGLIOSIDIOSI		
RFQ020	CEROIDOPOLOSIDIOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUFÉ, MALATTIA DI	
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottolencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KRAHE, MALATTIA DI (codice RFQ010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFQ010) FABER, MALATTIA DI (codice RCG100)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
DIFFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTETICI			
RCG092	DIFFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL VOLATO	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
RCG094	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottolencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
RCG095	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RCG170) ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTETICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIALE DI VITAMINA E (codice RFQ040)	DEFICIT DI 5-FRIBOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottolencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120)	SINDROME IPERERITINEMIA, CATAPLASSIA CONGENITA	
	ATRASFERINEMIA CONGENITA (codice RCG130)		
RCG101	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottolencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		ACHOERMATITE ENTEROPATICA
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070)		
RCG102	DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottolencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE, DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE, DEGENERAZIONE PATOCEREBRALE
RCG103	WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)		
	ALTRI DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMANGNESEMIA PRIMARIA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGNESEMIA ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA	
DIFFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	DIFFETTI CONGENITI DELLA GLUCOSILAZIONE PROTETICA (GOS)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RCG180	CRIGLER-NAJAR, SINDROME DI		



5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISTO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		EDMA ANGIOEDEMATO EREDITARIO
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RC0150	ISTOCTOCITOSI CRONICHE	ISTOCTOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS AGAMMAGLOBULINEMIA DIGORGES, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPO DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE R06090)	
RC0160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	NIMBERG, SINDROME DI	
RC0161	SINDROMI AUTOFAMMATORIE 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)		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		
CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SPEROCTOSI EREDITARIA TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINORI) ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAFEMOGLOBINAREDUCTASI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAFEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MACCHIAIATA-MICHEL, MALATTIA DI

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

R00010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	EMOFILIA A
R00020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	EMOFILIA B
R00020	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETENOLOGICI PER LA SOLA MUTAZIONE G143A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETENOLOGICI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTHROMBINA; SOGGETTI OMOTIZIGOTI PER LA MUTAZIONE G677T DEL GENE ANFHR) BERNARD-SOUILLER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN
R00030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	
R00031	PIASTRINOPATIE AUTOMUNIVI PRIMARIE CRONICHE	

R00040 TROMBOCITOPENIE EREDITARIE
R00050 SINDROMI MIELODISPLASTICHE
R00060 MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
R00060 CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI
R00070 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
R00080 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI
R00051 NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottelenocitarie, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicio tra parentesi)
R00081 NEUTROPENIA CICLICA (codice R00040)
MASTOCITOSI SISTEMICA

IPOLASIA MEGACARIOCITICA (IDIOPATICA)

DISAGNOCTOSI CRONICA

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
R00010	LEUCODISTROFIE	ALCAIDI, GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELZAEUS-MERZACHER, MALATTIA DI SINDROME CACH	ATASSIA INFANTILE CON PROMINENZA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOEMBOLICA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE

MASU-HAKOLA, SINDROME DI

R00040 RETT, SINDROME DI
R00050 ATROFIA DENTRODUBBIO-PALLIDOLUSIANA
R00060 EPILUSSIA MIDOLLOMICA PROGRESSIVA
R00061 DRAVET, SINDROME DI
R00070 MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
R00080 LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI
R00080 COREA DI HUNTINGTON
MALATTIE SPINOCEREBELLARI

ATASSIA DI FRIEDREICH
PARALISI SPASTICA EREDITARIA
ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA
DEGENERAZIONE PARINCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HUNTER
ATASSIA PERIODICA
MARINESCO-SIOGREN, SINDROME DI
ATASSIA FRIEDREICH-LIKE
ATASSIA-TELANGIECTASIA
SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALTY FRAGILE

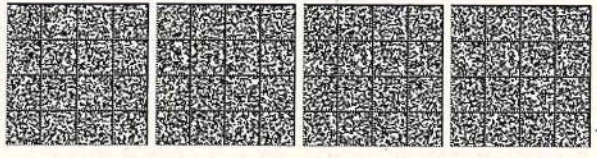
STRUMPEL-LORRAIN, MALATTIA DI
DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE

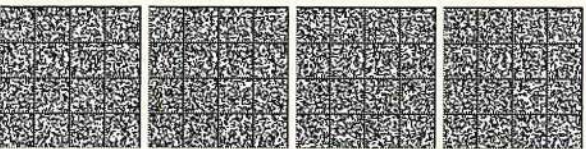
ATROFIA CEREBELLO OIVARE
ATROFIA SPINODENTATA
ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
LOUIS-BAR, SINDROME DI

R00090 ISAACS, SINDROME DI
R00091 ATROFIA MULTISTEMICA
R00091 NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
R00090 ATROFIE MUSCOLARI SPINALI

NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PATOTEMATO CHINASI (PKAN)
DITROFIA NEUROSCISSONALE INFANTILE
VIERDING-HOFFMANN, MALATTIA DI
KUEBELBERG-WILANDER, MALATTIA DI
KENNEDY, MALATTIA DI

SEITZBERG, MALATTIA DI





254

RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMAARIA	
RF0111	SCHLIEDER, MALATTIA DI	
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI	
RF0140	WEST, SINDROME DI	
RF0150	MARCOLESSA	
RF0310	CADASIL	
RF0350	EMIGRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	
RF0390	PARALISI BULBARE PROGREDIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	
RF0410	SHINGOMIYELA-SHINGOMIYELA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RF0060	NEUROPATIE EREDITARIE	
	DEERINNE-SOTTAS, SINDROME DI	
	NEUROPATIA CONGENTA PROMELINIZZANTE	
	CHARCOT-HABE 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	
	ARTORIA MUSCOLARE PERONEALE	
	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE	
	NEUROPATIA TOMACULARE	
	BROWN-VIALETTI-VAN LAERE, SINDROME DI	
	SINDROME STIRP-REBSON	
	MOERCH-WOLTMAN, SINDROME DI	
	NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III	
	RILEY-DAY, SINDROME DI	
	STEELE-RICHMOND-OLZEWSKI, SINDROME DI	
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGREDIVA	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL	
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
RF0190	SINDROME FOBALE	
RF0270	MIDPATIE CONGENITE EREDITARIE	
RF0280	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0290	DISTROFIE MIDTONGICHE	
RF0300	PARALISI NON-PALEMICHE, IPO E IPERPALEMICHE	
	MIDPATIA CENTRAL CONE	
	MIDPATIA DA ORIENTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESINIA	
	MIDPATIA NEMALINICA	
	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
	DISTROFIA MUSCOLARE DI ENB	
	DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOULT-DEERINNE	
	DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
	STERNER, MALATTIA DI	
	THOMSEN, MALATTIA DI	
	VON EULENBURG, MALATTIA DI	

REG160 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice R16090)
REG183 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITI AMERITE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
REG101 SINDROMI MASTINICHE CONGENITE E DISMINUITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) MASTENIA GRAVIS
EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice R10190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
REG200	MALATTIA	
REG200	VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE	CRISWICK-SCHREFFS, SINDROME DI
REG201	COATS, MALATTIA DI	
REG210	EALES, MALATTIA DI	
REG220	BEHR, SINDROME DI	RETINOSCHISIS GIOVANE RETINOPIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS
REG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	

DISTROFIA VITREO-RETINICA
RETINITE PIGMENTOSA
RETINITE PUNTATA ABERGENS
DISTROFIA DI SCOTT
STANGARD, MALATTIA DI
AMALBOSI CONGENITA DI LEBER
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST
DISTROFIA NANA DELLA RETINA

RETINOSCHISIS GIOVANE
RETINOPIA PIGMENTOSA RETINICA
FUNDUS ALBIPUNCTATUS
FUNDUS FLAVIMACULATUS
GOLDMANN-PAWKE, MALATTIA DI

REG120 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CONIODE
REG230 IRIDOCICLITTE ETNOCHROMICA DI FUCHS
REG240 ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE
REG250 EMBALOPIA CONGENITA
REG260 OGUCHI, SINDROME DI
REG270 COGAN, SINDROME DI
REG130 DEGENERAZIONI DELLA CONIODE
REG140 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CONIODE

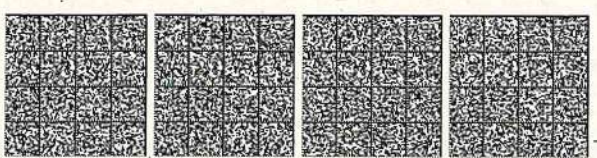
DEGENERAZIONE NODULARE
DEGENERAZIONE MARGINALE
MEESMANN, DISTROFIA DI
COGAN, DISTROFIA DI
DISTROFIA CONIOMALE GRANULARE DI TIPO I
DISTROFIA CONIOMALE GRANULARE DI TIPO III
DISTROFIA CONIOMALE RETICOLARE
DISTROFIA CONIOMALE MACULARE
DISTROFIE STROMALI DELLA CONIODE
CONIODE GUTTATA
DISTROFIA COMBINATA DELLA CONIODE
DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS
DISTROFIA CONIOMALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA

DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
TERRELL, SINDROME DI
DISTROFIA CONIOMALE EPITELIALE GIOVANE
DISTROFIA CONIOMALE ANTERIORE
DISTROFIA CONIOMALE DI GROENOUW DI TIPO I
DISTROFIA CONIOMALE DI RES-BUCKERS
DISTROFIA LATITE, AMIODOIOSI CONIOMALE
DISTROFIA CONIOMALE DI GROENOUW TIPO II

REG280 CHERATOCONO
REG290 CONGIUNTIVITE LIGNEA
REG310 COROIDITE MULTIFOCAL
REG330 COROIDITE SERPIGINOSA

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
REG110	MALATTIA	
REG110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	
REG210	BERNET, MALATTIA DI	
REG010	ENDOCARDITE REUMATICA	
REG020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	POLIANTERITE MICROSCOPICA



RG0030 POLIARTEITE NODOSA
RG0050 GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIARTEITE
RG0060 GOODPASTURE, SINDROME DI
RG0070 GRANULOMATOSI CON POLIARTEITE
RG0080 ARTERITE A CELLULE GIGANTI
RG0010 MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
RG0090 TAKAYASU, MALATTIA DI
RG0100 TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RG0110 BUDU-CHIAI, SINDROME DI
RD0030 PORFIRIA DI HENRICH-SCHONLEIN RICORRENTE
RG0020 LINFEDEMI PRIMARI CRONICI

PORFIRIA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA

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

CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
GRANULOMATOSI DI WEGENER
MORTON, MALATTIA DI
MOSCOWITZ, SINDROME DI
RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
VASCULITE DA IGA
LINFEDEMA DI NONNE-MILROY
LINFEDEMA DI MEIGE

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

RG0120 IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
RH0011 SARCIDOSI
(ESERZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)
RH0010 MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RH0011 SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
RH0020 EMOSIDENSI POLMONARE IDIOPATICA
RH0021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
RH0022 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA
RH0110 DISCHINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottostanziate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
KARTAGENER, SINDROME DI (codice RH0350)

POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA
FIBROSIS POLMONARE IDIOPATICA
ONDINE, SINDROME DI
SINDROME ROHHAD

HANAMAN-RICH, SINDROME DI
ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO
R10010 ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
R10020 GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE
R10030 GASTROENTERITE EOSINOFILA
R10040 SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
R10050 COLANGITE PRIMARIA SCLEROSANTE
R10070 MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI
R10080 LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMARIA
R10010 COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI

ALGIDIVE, SINDROME DI

BYLER, MALATTIA DI
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II
COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III
DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO
DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI

CIOMORREA CONGENITA

R10020 DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENTTO - URINARIO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO
R10010 DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO
R10020 FIBROSI RETROPERITONEALE
R10030 CISTITE INTERSTIZIALE
R10010 TURBOLAPATIE PRIMATIVE

DENT, SINDROME DI
BARTTEN, SINDROME DI
GITELMAN, SINDROME DI

R10020 GLOMERULOPATIE PRIMATIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
R11360 ALPORT, SINDROME DI

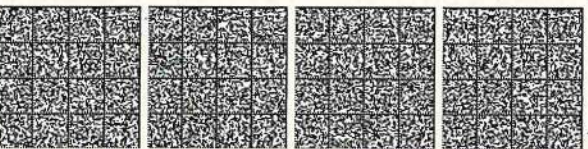
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

SINONIMI

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO
R10010 ERTROCHERATOSIS HIEMALIS
R10030 PEMFIGO
R10040 PEMFIGOIDE BOLLOSO
R10050 PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE
R10060 LICENI SCLEROSUS ET ATROPHICUS
R10070 SINDROME MICHELIN TIRE BABY
R10080 SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA
R10090 Piodermma gangrenoso cronico

KUJZE-RIEHA, SINDROME DI



RN0151 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME
DISPLASIA ECTODERMICA IPODINOTICA

ECTRODATTILA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHI (codice RN0880)

DISCHENATOSI CONGENITA (codice RN0560)

IPOMELANOSI DI TIO (codice RN1480)

IPODISIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)

INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)

SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1580)

RN0070 ITTOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTOSI VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ITTOSI CONGENITA
ITTOSI A ITRICE, TIPO CURTY-MACKLIN
ITTOSI LAMELLARE NECESSARIA
ITTOSI TIPO "ARLECHINO"

ITTOSI X-LINKED
NETHERTON, SINDROME DI

ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO BOLOSO

ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO NON BOLOSO
SINDROME CHEMATITE-ITTOSI-SORDITA'

IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)
SINDROME AID (codice RN1500)

RN0500 CUTIS LAYA

RN0130 CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE

RN0520 XERODERMA PIGMENTOSO

RN0530 CHERATOSI FOLLICOLARI ACUMINATA

RN0540 CUTI MAMMORATA TELANGECTASICA CONGENITA

RN0550 DABER, MALATTIA DI

RN0570 EPIDERMOLISI BOLOSA EREDITARIA

RN0580 ERTIOCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA

RN0590 ERTIOCHERATODERMIA VARIABILE

RN0620 PACHIDERMOPHIOSI

RN0630 PSEUDOXANTOMA ELASTICO

RN0640 APLASIA CONGENITA DELLA CUTI

RN1470 HAY-WELLS, SINDROME DI

RN1560 NEU-LAXOVA, SINDROME DI

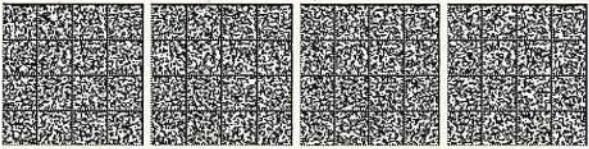
RN1650 SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO

RN1660 SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO

RN1700 SIGGREN-LARSSON, SINDROME DI

RN1710 TAY, SINDROME DI

TOUMANE-SOLENT-GOLE, SINDROME DI



14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

ESempi di malattie afferenti al gruppo

SINONIMI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
MALATTIA	DERMATOMIOMI	
RM0010	POLIMIOMI	
RM0020	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI	
RM0021	CONNETTIVITE MISTA	
RM0030	FASCITE EOSINOFILA	
RM0040	FASCITE DIFFUSA	
RM0050	POLICONDRIE NICODRENTE	
RM0070	ANGIOMATOSI GISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO	
RM0080	ETIOPLASIA OSSSEA PROGESSIVA	OSSEIFICAZIONE ETIOTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGESSIVA	MIOFITE OSSIFICANTE PROGESSIVA
RM0100	MELCROSTOSI	
RM0110	MIOFITE A CORPI INCLUSI	
RM0120	MIOFITE EOSINOFILA IDIOPATICA	
RM0121	SCLEROSI SISTEMICA PROGESSIVA	
RM0121	SINDROME SAPHO	SINDROME ACNE PUSTOLICA; PEROSTIOSITIS

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

ESempi di malattie afferenti al gruppo

SINONIMI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
MALATTIA	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	USSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RM0060	OCLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTFIELD-BINKER-DEWINTER, SINDROME DI
RM0150	AGENESIA/DIGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERSMANN, SINDROME DI
RM1340	AASE-SMITH, SINDROME DI	DANDY-WALKER, SINDROME DI
RM1370	NEUROACANTOCITOSI	
RM1430	SINDROME ACROCALLOSA	
RM1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI	
RM011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDIOPATICA DISPLASIA CEREBRO-ACID-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARI-SHUPEN-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEFMAN-MEINENCKE, SINDROME DI
R00010	GERSTMANN, SINDROME DI	PORENCENAL-IPOTALAMIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE

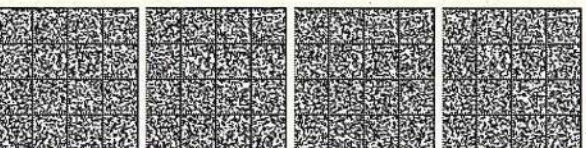
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

RNG150	ANOFALMIA/MICROFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE	LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA FLUS
RNG070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI	
RNG090	ALEXEID-RIEGER, ANOMALIA DI	
RN1050	ALEXEID-RIEGER, SINDROME DI	
RNG100	PETERS, ANOMALIA DI	
RNG110	ANIRIDIA	
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottodiscusse, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO COROINETINICO
RNG130	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RNG120)	
RNG140	ANOMALIA "MOHRING-GLORY"	
RN1380	PRESISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	
RN1720	NORRIE, MALATTIA DI	
RNG060	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI	
RN1460	DISPLASIA SETTO-OTTICA	
RN1750	FRASER, SINDROME DI	
RNG111	WILLI-MARCHEGANI, SINDROME DI ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTENSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO	ACICANDI, SINDROME DI BAATJES-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CENERIO-OCULO-MASALE NANCE-HOHAN, SINDROME DI

DE MOESER, SINDROME DI

ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE

RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottodiscusse, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI
	ACICCEFFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	
	ANTER-BAXTER, SINDROME DI (codice RNG080)	SINDROME C
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RNG0810)	HALLERMAN-STREIFF, SINDROME DI
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI
	PREIFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TEACHER COLLINS, SINDROME DI
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)	
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)	
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)	
	DISTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA FRONTO-FACCIO-MASALE (codice RNG040)	
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)	
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RNG040)	
RN1000	MAGER, SINDROME DI	DISTOSI ACROFACCIALE DI MAGER
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DEL VUOGLO E LABIOSCHISI ISOLATA)	CRANIOSINOSTOSI-IPOTASIA MEDIOFACCIALE ANOMALE DEI PEDI PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottodiscusse, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI MOEBIUS, SINDROME DI SCHNITZEL-GLERON, SINDROME DI
	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RNG010)	
	SINDROME CERATOPOLOIDINATTILIA DI GREIG (codice RNG030)	



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0370)

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

PAPILLON-LEAGE E PSALUME, SINDROME DI

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0260 FOCOMELIA

RN0270 DEFORMITA' DI SPENGLER

RN0280 CAMPTODATTILIA FAMILIARE

RN0430 POLAND, SINDROME DI

RN0480 SINDROME FEMORO-FACIALE

RN0520 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

SINDROME TRISOMIA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)

FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)

SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)

RN0131 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottostanti, 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 MIDOLLO (codice RN1590)

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

RN0141 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO, DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO, STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE, PERNETTA DEL DOTTIO DI BOTALLI)

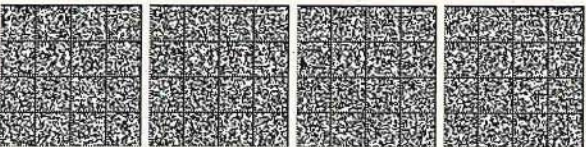
SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO

EASTON, ANOMALIA DI
CUORE CRIS-CROSS

RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN0740 ICHENMARK, SINDROME DI
RN1510 KUPPEL-TRENNUNY, SINDROME DI
RN0142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI

SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAVM)
SINDROME CLOVE
SINDROME METAFERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE

BEAN, SINDROME DI
ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

RNO310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RNO320	GASTROSCISI	
RNO321	SINDROME PRUNE BELLY	
RNO322	OMFALOCELE	
RNO332	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE

PENTALOGIA DI CAMTELL

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

RNO190	MALFORMAZIONE ANO-RETTELE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRABINO, SINDROME DI
RNO200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RNO201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RNO210	ATRESIA BILIARE	
RNO220	CANOLI, MALATTIA DI	
RNO230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	
RNO251	DIRETTI 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 COLOCA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA CILOACA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO OES
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RNO160)	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RNO170)	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RNO180)	

ESTIMOFIA DELLA CILOACA

ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE

MICROGASTRIA
IPOLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

RNO250	RENÈ CON MIDOLLARE A SPUGNA	
RNO261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENÈ POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENICH-LOVEN, SINDROME DI
	RENÈ POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RNO260)	
RNO1810	MICHEL, SINDROME DI (codice RNO280)	
	ESTROFIA VESICALE	
RNO282	DIRETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITÀ 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 PERRAULT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITÀ PARZIALE AGLI ANDROGENI
	PSEUDOPARAFIMOTISMI (codice RNO310)	
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RNO1430)	SINDROME DA INSENSIBILITÀ COMPLETA AGLI ANDROGENI
	EMMAFRODISISMO VERO (codice RNO240)	
RNO263	ALTRE DIRETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITÀ DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASIER, SINDROME DI SINDROME SEMAL
RNO264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPIDIDIA MEGALOURETRA AFALLIA

REIFENSTEIN, SINDROME DI

SINDROME RENALE-RETINICA;
MEMORITTA GIOVANNILE CON AMMIUOSI DI LEBER;
DIFLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA

MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNG271

ACRODISOSTOSI (codice RNG280)

RNG300

SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE

RNG350

CONDRODISTROFIE CONGENITE

ESOSTOSI MULTIPLE

ACONDROGENESI

ACONDROPLASIA

DISPLASIA EPIFISARIA EMMELICA

DISTROFIA TORACICA APTISIANTE

OSTEOCONDROMI MULTIPLI

DISPLASIA DI KNIEST

DISPLASIA METATROFICA

DISPLASIA CAMPOMELICA

DEBRUIJDS, SINDROME DI

LARSEN, SINDROME DI

DISPLASIA CRANIOFATISARIA

OSTEOGENESI IMPERFETTA

OSTEOPETROSI

DISPLASIA FIBROSA

ELUS-VAN CREVELD, SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDIA

FAIRBANK, MALATTIA DI

DISCONDROSTOSI

DISPLASIA DIASTROFICA

DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA

ENGELMANN, MALATTIA DI

MCCLINE-ALBRIGHT, SINDROME DI

SINDROME DOOR

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA

OSTITE FIBROSA DISSEMINATA

DISPLASIA SPONDILOCOSTALE

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CANOTTO 47,XY; SINDROME DEL TERZO X; SINDROME DEL DOPIO Y) (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNG800

TURNER, SINDROME DI (codice RNG880)

RNG890

SINDROMI DA RIBANGLIAMENTI STRUTTURALI SILLIACATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottostanti, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

RNG900

PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RNG980)

RNG950

SINDROME DEL "CHI DU CHAT" (codice RNG970)

RNG1300

SINDROME WAGH (codice RNG1320)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RNG1270)

WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI (codice RNG200)

RNG1330

SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROME DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DISSERGIE DA CENTINFCARE CON CODICE RNG160 E SINDROME CANDO/ACCACCE D'OTIER, DA CENTINFCARE CON CODICE RNG170)

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
TUMORE DI WILLIAMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE -
RITARDO MENTALE

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;
PITT-RUGERS-DANVS, 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)

MARFAN, SINDROME DI (codice RN120)
SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI
LOEY-DIEZ, SINDROME DI

BIERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)
STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)

RNG092

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STIGMA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

NANISMO OSTEOPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)

AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0730)
DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)
ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)
RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)
SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)
SHORT, SINDROME DI (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)

EMPIERTROPIA CONGENITA

BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)

SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)

WILKINSON, SINDROME DI (codice RN0490)

SIMPSON-GOLABI-BERNHEIM, SINDROME DI (codice RN1120)

MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1350)

ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATIVAMENTE A SINDROMI NOTE)

SINDROME RAB

RNG100

ALAGILLE, SINDROME DI

RNG130

AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNG200

SCLEROSI TUBEROZA (codice RN0750)
PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)

COWDEN, MALATTIA DI

RNG270

STURGE-WEEDER, SINDROME DI (codice RN0770)
VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)

RNG300

SINDROME PROTEUS (codice RN1170)

RNG330

ANGELMAN, SINDROME DI

RNG360

ASSOCIAZIONE WACKER-MAIER

RNG390

BARDET-BIEHL, SINDROME DI

RNG400

BLOOM, SINDROME DI

RNG430

BBURTON-FORSYTH-LEHMANN, SINDROME DI

RNG460

CHAI, SINDROME DI

RNG490

COHEN-LEWIS, SINDROME DI

RNG500

COHEN-SABE, SINDROME DI

RNG530

CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI

RNG560

COSTELLO, SINDROME DI

RNG590

NOONAN, SINDROME DI

RNG620

SINDROME CARDO-FACIO-DITALE

RNG650

SINDROME LEOPARD

RNG680

DE SAINT-CIRIAC, MALATTIA DI

RNG710

DEPASIO-CALLO-DENTO-DIGITALE

RNG740

FUJIMI, SINDROME DI

RNG770

SINDROME FG

RNG800

FRISCH-LEIBSON, SINDROME DI

RNG830

FRISCH, SINDROME DI

RNG860

HEMMELHART-PUDAK, SINDROME DI

RNG890

HOLT-GOLAN, SINDROME DI

RNG920

LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI

RNG950

LOWE, SINDROME DI

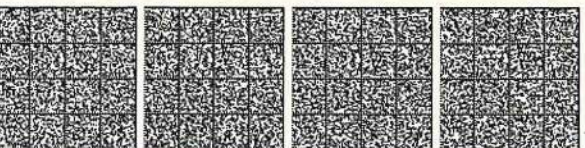
BANNAYAN-ZONNAN, SINDROME DI
COMPLESSO DI VON METENBURG

MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLE-MANGIOMI

LAURENCE-MOON, SINDROME DI

KELER, SINDROME DI

SINDROME LACRIMICO-AURICOLARE-DENTO-DIGITALE
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE



RN1850 MANZGER-SALDINO, SINDROME DI

SINDROME CONGENUALE, DIFLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DIFLASIA SCHELETRICA

RN0970 MARSHALL, SINDROME DI

SINDROME DI OPITZ G/888 TIPO I

RN1020 ORTIZ, SINDROME DI

SINDROME W DI PALLISTEN

RN1030 PALLISTEN-HALL, SINDROME DI

ATROFIA ENFACCIALE PROGRESSIVA

RN0420 PALLISTEN IV, SINDROME DI

RN0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RN1310 PRADER-WILLI, SINDROME DI

RN1320 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RN1330 SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE

RN1170 SINDROME CAROTIFACCIALE DI CANTER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE

RN1440 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACCIALE

RN0340 SINDROME CERVICOCOLLO-FACCIALE

RN1350 SINDROME MEDULLOCORNEA-INTARDO MENTALE

RN1190 SINDROME MAL-PATELLA

RN1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CITAREA

RN0994 SINDROME PROGERIOI (le pseudo-sottosclerotiche, pur incluse nel gruppo, sono coefficiente, come indicato in parentesi)

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)

COCKFANE, SINDROME DI (codice RN1400)

RN1130 SINDROME TRICO-RING-FALANGEA

RN1120 SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

RN1110 TOWNES-SAROCKS, SINDROME DI

RN0995 SINDROMI DI WAARDENBURG

RN1150 WILDERMAN, SINDROME DI

RN1130 WINCHESTER, SINDROME DI

RN1120 WOLFRAM, SINDROME DI

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
POICHILODERMA CONGENITO
WIDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

ROTTHAUM-THOMSON, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE	MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESANTO DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SIMONINI
RN0010	EMBRIOFETOPATIA RUBECOLA			
RN0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VAL-PROICO			
RN0030	SINDROME FETALE DA IDANTONIA			
RN0040	SINDROME ALCOOLA FETALE			
RN0050	KERNITTO			
RN0070	FIBROSI EPIPLICA CONGENITA			
RN0080	EMBRIOFETOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA			

