

ALLEGATO A (MALATTIE RARE DI NUOVO INSERIMENTO NEL DPCM LEA e PATOLOGIE CRONICHE TRANSITATE NELLE MALATTIE RARE)

CENTRO	GRUPPI DI PATOLOGIE*
AOU FEDERICO II	2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15
AOU UNICAMPANIA	2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15
AO RUGGI D'ARAGONA SALERNO	3,5,6,7,8,9, 10,11,13,14
AORN CARDARELLI	2,5,6,7,10,15
AORN SANTOBONO	3,4,5,6,7,9,10,12,15,16
AORN COLLI	8,9,10,15 (solo RNG141)
AO SAN SEBASTIANO CASERTA	8
AO RUMMO BENEVENTO	2,3, 6,7, 8, 10,13,14,15,16
IRCCS PASCALE	2
AO MOSCATI AVELLINO	2,5,6,7,8,11,12,13,14,15
ASL NAPOLI 1	/

***LEGENDA (vedi ALLEG.1)**

- 2. TUMORI
- 3. M. GHIANDOLE ENDOCRINE
- 4.M. METABOLISMO
- 5.M. SISTEMA IMMUNE
- 6.M. SANGUE E SITEMA EMATOPOIETICO
- 7.M: DEL SISTEMA NERVOSO
- 8.M. APPARATO VISIVO
- 9.M. SISTEMA CIRCOLATORIO
- 10.M. APPARATO RESPIRATORIO
- 11.M. APPARATO DIGERENTE
- 12.M: APPARATO GENITO-URINARIO
- 13.M. DELLA CUTE E SOTTOCUTANEO
- 14.M: SISTEMA OSTEO-MUSCOLARE E CONNETTIVO
- 15.MALFORMAZIONI
- 16.CONDIZIONI PERINATALI

2. TUMORI

RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
RBG020	COMPLESSO CARNEY
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO

3. MALATTIA DELLE ghiandole ENDOCRINE

RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI
RC0280	REFETTOFF, SINDROME DI RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
RC0230	CALCINOSI TUMORALE
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI

RCG076 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI
TRICARBOSSILICI

RCG077 DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE
OSSIDATIVA MITOCONDRIALE

RCG078 DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE

RCG081 DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE

RCG082 SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA

RCG083 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE

RCG084 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE MALATTIE PEROSSISOMIALI

RCG091 OLIGOSACCARIDOSI

RCG092 DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA

RCG093 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO
DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO

RCG094 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D

RCG095 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI

RCG101 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO

RCG102 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME

RCG103 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

RCG180 ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG190 DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

RC0191 ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE

RCG161 SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie
sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi):
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)
SINDROME TRAPS (codice RC0243)

RC0220 SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI

RC0290 SCHNITZLER, SINDROME DI

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

RDG050 SINDROMI MIELODISPLASTICHE

RD0070 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE

RD0080 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI

RD0081 MASTOCITOSI SISTEMICA

RDG031 PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE

RDG051 NEUTROPENIE CONGENITE

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

RFG101 MIASTENIA GRAVIS (transitata dalle malattie croniche)

RF0061 DRAVET, SINDROME DI

RF0081 ATROFIA MULTISISTEMICA

RFG041 NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO

RFG160 DISTONIE PRIMARIE

RF0111 SCHILDER, MALATTIA DI

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-SIRINGOBULBIA

RF0411 SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA

RF0181 NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE

RF0182 LEWIS SUMNER, SINDROME DI

RF0183 GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

RF0201 COATS, MALATTIA DI
RF0320 COROIDITE MULTIFOCAL
RF0330 COROIDITE SERPIGINOSA

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

RGG020 LINFEDEMI PRIMARI CRONICI

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

RNG110 DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
RG0120 IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
RH0011 SARCOIDOSI
RHG010 MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RHG011 SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
RH0020 EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH0021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
RH0022 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

RIG010 COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
RIG020 DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

RJG010 TUBULOPATIE PRIMITIVE
RJG020 GLOMERULOPATIE PRIMITIVE

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

RL0070 SINDROME MICHELIN TIRE BABY
RL0080 SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA

RL0090 Pioderma gangrenoso cronico
RNG130 Cheratodermie palmoplantari ereditarie
RNG151 Sindromi con displasia ectodermica

14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

RM0021 Sindrome da anticorpi antisintetasi
RM0070 Angiomatosi cistica diffusa dell'osso
RM0080 Eteroπλασία ossea progressiva
RM0090 Fibrodisplasia ossificante progressiva
RM0100 Meloreostosi
RM0110 Miosite a corpi inclusi
RM0111 Miosite eosinofila idiopatica
RM0120 Sclerosi sistemica progressiva (transitata dalle malattie croniche)
RM0121 Sindrome SAPHO

15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche

RJ0040 Rene policistico autosomico recessivo
RNG150 Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica
RFG150 Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche
RNG011 Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso
RNG020 Sindromi con artrogriposi multiple congenite
RNG030 Sindromi con craniosinostosi

RNG040 Palatoschisi isolata o sindromica
RNG091 Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale
RNG092 Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale
RNG093 Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo
RNG094 Sindromi progeroidi

RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE) – SINDROME KBG
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI
RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGNESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
RNG261	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE MALATTIA RENALE E CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTIO AUTOSOMICO DOMINANTE)
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE:
RN1090	SCHINZEL-GEDION
RN0990	MOEBIUS
RN0150	SINDROME DI BEAN
RN0160	ATRESIA COLICA
RN0170	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA
RN0180	CLOACA PERSISTENTE
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
RN0201	SINDROME DI GOLDBERG-SHPRINTZEN
RN0480	SINDROME DI CRISPONI
RN1190	SINDROME DI NAIL-PATELLA
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER
RN1820	SINDROME DI FINE-LUBINSKY
RN0310	KLIPPEL-FEIL

RN0321	SINDROME PRUNE BELLY
RN0322	ONFALOCELE
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE
RN1810	ESTROFIA VESCICALE
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO
RN1780	CHAR, SINDROME DI
RN0401	COHEN, SINDROME DI
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI
RN1021	SINDROME FG
RC0270	LOWE, SINDROME DI SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG

16. ALCUNE CONDIZIONUI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA
--------	----------------------------------