

70126 Bari Via Gentile, 52  
Partita IVA 05747190725  
[www.arespuglia.it](http://www.arespuglia.it)



## COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE

(DGR 13 dicembre 2016, n. 2048 ed integrazione con DGR 29 maggio 2017, n. 794)

Tel. 0809188139  
[coordinamento.malattierare@regione.puglia.it](mailto:coordinamento.malattierare@regione.puglia.it)

Prot: *A00\_ARES/21.07.2017/0001696*

Bari, 21 LUG. 2017

**Ai Direttori Generali  
ASL – AOU- IRCCS – EEEE**  
LORO SEDE

**OGGETTO:** ADEGUAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE SULLA BASE DEL D.P.C.M. 12.1.2017 “DEFINIZIONE E AGGIORNAMENTO DEI LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA”

L'art. 52 del DPCM 12.1.2017 prevede che le persone affette dalle malattie rare indicate nel relativo **Allegato 7** abbiano diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria. Ai sensi della disciplina transitoria di cui al successivo art. 64:

- le disposizioni di cui all'art. 52 e all'allegato 7 **entreranno in vigore dal 180° giorno dalla data di entrata in vigore del decreto (ovvero dal 15.09.2017);**
- entro tale data le Regioni adegueranno le proprie Reti regionali per le malattie rare. La Puglia individuerà e accrediterà i relativi **Presidi della Rete Nazionale ( PRN ) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP).**

Ai sensi dell'art. 13 del DPCM 12.1.2017, agli assistiti affetti dalle malattie rare di cui al relativo **Allegato 3**, sono garantite le prestazioni che comportano l'erogazione dei presidi indicati nel nomenclatore di cui al medesimo allegato. A tale riguardo il DPCM prevede che le Regioni disciplinino le modalità di accertamento del diritto alle prestazioni, le modalità di fornitura dei prodotti e i quantitativi massimi concedibili sulla base del fabbisogno determinato in funzione del livello di gravità della malattia, in applicazione dei criteri che verranno individuati da successivi Accordi sanciti dalla Conferenza Stato-Regioni.



Si ricorda che, ai sensi del D.M. Sanità n. 279/2001, l'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del SSN il sospetto diagnostico di una malattia rara è indirizzato ai Presidi della Rete (che, per le nuove patologie rare presenti nell'Allegato 7 del DPCM 12.1.2017, verranno individuati dalla Regione Puglia secondo la tempistica innanzi indicata) in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.

I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. Rimangono invariate le modalità di rilascio dell'attestato di esenzione, secondo quanto previsto dal D.M. 279/2001 e dalla DGR Puglia 158/2015.

Nell'Allegato 7 del DPCM 12.1.2017 sono riportate insieme alle malattie rare preesistenti (D.M. 279/2001) le nuove malattie rare che danno diritto all'esenzione.

Il nuovo elenco è stato rivisitato alla luce delle novità scientifiche e pertanto alcune malattie sono state riposizionate in ambiti diversi da quelli previsti dal DM 279/2001. Negli spostamenti le malattie hanno mantenuto la codifica originaria.

Il nuovo elenco prevede una suddivisione in AMBITI ripartiti in GRUPPI. I gruppi sono suddivisi in SOTTOGRUPPI all'interno dei quali le malattie citate sono indicate solo ad esempio. Le malattie incluse nei sottogruppi sono quelle previste ed elencate in Orphanet.

Con DGR 253 del 28 febbraio 2017 e successiva integrazione avvenuta con DGR 794 del 29 maggio 2017, la Regione Puglia ha approvato l'aggiornamento della rete di Presidi della Rete Nazionale (PRN) e nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare (Allegato A); oggetto di approvazione anche il documento denominato "Coordinamento Regionale Malattie Rare - Criteri utilizzati per il riconoscimento a PRN e Nodo della Rete regionale Malattie rare" (Allegato B).

Attualmente i PRN accreditati per le malattie rare (formati da più Unità Operative concorrenti insieme, appartenenti sia alla stessa azienda che ad aziende diverse) sono:

1. A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"
2. IRCCS "Giovanni Paolo II" - Bari
3. IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo
4. Azienda Ospedaliero-Universitaria "Ospedali Riuniti" - Foggia
5. Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase
6. IRCCS "E. Medea" – Brindisi



In allegato alla presente viene inviato il Modulo di autocandidatura per l'identificazione dei presidi per la diagnosi e certificazione delle nuove malattie.

Le istanze compilate dall'Ente (Azienda Ospedaliera, IRCSS, Ente Ecclesiastico e Presidio Ospedaliero), a firma del Direttore Sanitario, con allegato il modulo per la candidatura e la documentazione richiesta, devono essere spedite **entro e non oltre il 04/08/2017 alle ore 17:00 a mezzo pec** al seguente indirizzo: [dirgen.ares@pec.rupat.puglia.it](mailto:dirgen.ares@pec.rupat.puglia.it) e trasmesse per conoscenza alla seguente mail: [coordinamento.malattierare@regione.puglia.it](mailto:coordinamento.malattierare@regione.puglia.it).

Il modulo per la candidatura a presidio/nodo della Rete Regionale per le Malattie Rare può essere scaricato dal seguente sito internet: <https://www.sanita.puglia.it/web/ares/coordinamento-malattie-rare>, nella sezione **Documenti e Modulistica**.

La valutazione operata dal Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia seguirà i criteri adottati nella DGR 253 del 28 febbraio 2017 e successiva integrazione avvenuta con DGR 794 del 29 maggio 2017, con cui la Regione Puglia ha approvato l'aggiornamento della rete di Presidi della Rete Nazionale (PRN) e nodi della Rete Regionale Pugliese (ReRP) accreditati per le malattie rare.

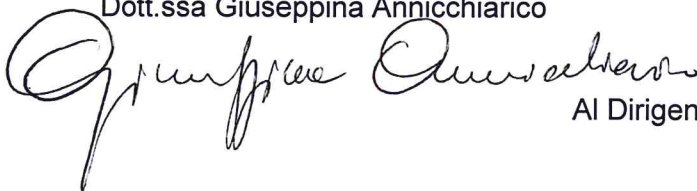
Le autocandidature saranno valutate anche sulla base della effettiva attività dei centri, rilevabile dai dati del Sistema Informativo Sanitario Regionale EDOTTO.

Non verranno prese in considerazione autocandidature relative a patologie già presenti nel D.M. Sanità n. 279/2001.

Cordiali saluti

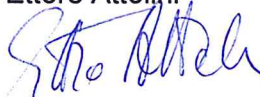
Coordinatrice CoReMaR Puglia  
Coordinamento Regionale Malattie Rare

Dott.ssa Giuseppina Annicchiarico



Al Dirigente Area Programmazione Sanitaria

Dott. Ettore Attolini



Il Commissario Straordinario

Dott. Giovanni Gorgoni



70126 Bari Via Gentile, 52  
Partita IVA 05747190725  
[www.arespuglia.it](http://www.arespuglia.it)



**COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE**

(DGR 13 dicembre 2016, n. 2048 ed integrazione con DGR 29 maggio 2017, n. 794)

Tel. 0809188139

[coordinamento.malattierare@regione.puglia.it](mailto:coordinamento.malattierare@regione.puglia.it)

## MODULO PER LA CANDIDATURA A PRESIDIO DELLA RETE REGIONALE PUGLIA PER LE MALATTIE RARE

*Compilare in modo leggibile, preferibilmente a computer o in stampatello*

### 1 DENOMINAZIONE DELL'ENTE CHE RICHIEDE LA CANDIDATURA

---

---

Indirizzo: \_\_\_\_\_

Con riferimento alla D.G.R. n. 253/2017 ad oggetto "Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le malattie rare" ed INTEGRAZIONE. con D.G.R. n.294/2017.

- l'Ente È UN PRESIDIO della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) accreditato per le malattie rare;
- l'Ente È UN NODO della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditato per le malattie rare;
- l'Ente NON È ANCORA UN PRESIDIO della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) accreditato per le malattie rare;
- l'Ente NON È ANCORA UN NODO della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditato per le malattie rare;



**2. MALATTIA RARA PER CUI L'ENTE SI CANDIDA**

*(compilare un modulo per ciascuna malattia rara/gruppo per cui si candida)*

Codice esenzione Malattia Rara/Gruppo (DPCM 12.1.2017)     R |\_| |\_| |\_| |\_| |\_|

Denominazione della Malattia Rara/Gruppo

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Malattie afferenti (se codice di Gruppo)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**3. UNITA' OPERATIVE E MEDICI DI RIFERIMENTO**

*(allegare il curriculum del medico di riferimento, datato e firmato, utilizzando il modello 1 in calce alla candidatura)*

**Età pediatrica**

Unità Operativa: \_\_\_\_\_

Nome e Cognome: \_\_\_\_\_

Telefono: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

**Età adulta**

Unità Operativa: \_\_\_\_\_

Nome e Cognome: \_\_\_\_\_

Telefono: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

*(barrare la sezione adulta o pediatrica se non coperta dall'Ente)*



**4. DOTAZIONE ORGANICA/OPERATORI UO DEDICATI ALL'ASSISTENZA DELLA MALATTIA RARA PER CUI L'ENTE SI CANDIDA**

**Altri medici dedicati**

Numero: \_\_\_\_\_

Per ogni medico indicare la qualifica (Dirigente medico, Specializzando/a, Borsista) e se risulta rivestire un incarico di ruolo

---



---



---

**Infermieri o altro personale sanitario**

Numero: \_\_\_\_\_

Per ogni Infermiere o altro personale sanitario indicare la qualifica (Coordinatore, Professionale, Tirocinante) e se risulta rivestire un incarico di ruolo

---



---



---

**Amministrativi**

Numero: \_\_\_\_\_

Per ogni amministrativo indicare la qualifica (Coadiutore, Assistenti, Collaboratore) e se risulta rivestire un incarico di ruolo

---



---



---

**5. NUMERO DI CASI DELLA MALATTIA RARA IN OGGETTO SEGUITI DALL'ENTE**

Numero complessivo dei casi trattati nei 5 anni precedenti a quello della candidatura: /...../

Di cui: numero di casi di provenienza extra regione: /...../

Numero di nuovi casi trattati nei 12 mesi precedenti a quello della candidatura: /...../

**6. CONTINUITA' ASSISTENZIALE**

L'Ente garantisce la continuità assistenziale - dal bambino all'adulto - per la specifica condizione, tramite lo scambio di informazioni e la condivisione di protocolli clinici e assistenziali tra le strutture pediatriche e le strutture per adulti, per accompagnare i pazienti?

SÌ  NO

Se SÌ specificare se internamente o esternamente all'Ente e con quali modalità:

---



---



---



**7. PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE**

Esiste un percorso/ambulatorio dedicato per la specifica condizione?  SÌ  NO

Se SÌ, indicare il tempo di attesa medio per una prima visita: /..... giorni/

L'Ente è in grado di garantire la presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, che comprenda la fase di accertamento diagnostico, il follow up e il trattamento:

- nella sua interezza al proprio interno
- in parte, per mezzo di una collaborazione esterna  in Italia  all'estero

In quest'ultimo caso specificare gli Enti, le Unità Operative, gli eventuali specialisti di riferimento e la tipologia di collaborazione in essere:

---



---



---

**Multidisciplinarietà:** indicare le Unità Operative coinvolte nel Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale e, per ciascuna di esse, l'eventuale nominativo dello specialista di riferimento individuato:

---



---



---

**8. SERVIZI PRESENTI ALL'INTERNO DELL'ENTE**

Servizi per l'emergenza generale (Pronto Soccorso)  SÌ  NO

Servizio per l'emergenza dedicato a malattie rare (es. rintracciabilità/reperibilità)  SÌ  NO

Se SÌ, specificare: \_\_\_\_\_

Servizio di consulenza genetica  SÌ  NO

Servizi clinici di genetica medica (DGR 986 del 20 giugno 2017)  SÌ  NO

Se NO, l'Ente è in collegamento funzionale con un servizio clinico di genetica medica?  SÌ  NO

Se SÌ, specificare il tipo di collegamento (es. convenzioni, ecc.): \_\_\_\_\_

Altri servizi/strutture di supporto o complementari (es. supporto psicologico per pazienti e familiari, assistente sociale, riabilitazione, mediatore linguistico, ecc.)  SÌ  NO

Se SÌ, specificare: \_\_\_\_\_



**9. SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE REGIONE PUGLIA – S.I.Ma.R.R.P.**

Connessione con il S.I.MA.R.R.P. per gli adempimenti relativi alla certificazione di malattia

SÌ  NO

**10. RICERCA e PRODUZIONE SCIENTIFICA**

*(esclusivamente attinente alla malattia/gruppo)*

Partecipazione a “trials clinici”

SÌ  NO

Se SÌ, specificare: \_\_\_\_\_

Collaborazione a gruppi di lavoro, reti regionali, interregionali e internazionali, progetti di ricerca

SÌ  NO

Se SÌ, specificare indicando la denominazione per esteso:

\_\_\_\_\_

Produzione scientifica sulla malattia rara/gruppo per la quale si presenta la candidatura

SÌ  NO

Se SÌ, riportare in allegato i lavori pubblicati, evidenziando gli Autori che lavorano presso l’Ente  
(Autori, Titolo, Rivista, Anno, Volume, numero)

**11. ATTIVITÀ FORMATIVA negli ultimi 5 anni**

*(esclusivamente attinente alla malattia/gruppo)*

Attività formativa organizzata dall’Ente o dal professionista

SÌ  NO

Se SÌ, allegare la relativa documentazione (es. locandina, programma)

Attività formativa del professionista

Partecipazione a convegni in qualità di relatore/moderatore

SÌ  NO

Se SÌ, allegare la relativa documentazione (attestato di partecipazione)

Partecipazione a eventi formativi sulla materia

SÌ  NO

Se SÌ, allegare la relativa documentazione (attestato di partecipazione)



**12. RELAZIONE CON ASSOCIAZIONI, PAZIENTI E FAMILIARI**

L'Ente collabora con Associazioni di pazienti e/o familiari dedicate alla malattia?

SÌ  NO

Se SÌ, indicare di seguito i riferimenti dell'Associazione: \_\_\_\_\_

L'Ente ha attivato programmi di valutazione della soddisfazione dell'utenza e del miglioramento della qualità percepita (per qualunque patologia)?

SÌ  NO

Se SÌ, specificare: \_\_\_\_\_

L'Ente è dotato di un sito web istituzionale con spazio dedicato alle Malattie Rare?

SÌ  NO

**INDICARE IL NOMINATIVO DI UN REFERENTE CON IL RELATIVO RECAPITO TELEFONICO CONTATTABILE PER EVENTUALI CHIARIMENTI IN MERITO ALLE INFORMAZIONI RIPORTATE NELLA PRESENTE SCHEDA DI CANDIDATURA:**

NOME E COGNOME \_\_\_\_\_

RECAPITO TELEFONICO \_\_\_\_\_

La scheda è stata visionata dal Referente di Presidio (titolare o supplente) del G.d.L. di coordinamento regionale sulle Malattie Rare?

SÌ  NO

*(rispondere solo se l'Ente è già Presidio della Rete Regionale per le Malattie Rare ed è stata prevista la figura di Referente di Presidio)*

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA

\_\_\_\_\_  
(apporte firma, timbro e codice fiscale del Legale Rappresentante dell'Ente)

FIRMA

\_\_\_\_\_  
(apporte firma del Direttore Sanitario)



**Modello 1**

*(da compilare a cura del medico di riferimento per la patologia. Compilare un modello per ciascun medico)*

**CURRICULUM con AUTOCERTIFICAZIONE e  
DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI ATTO NOTORIO**  
*(articoli 46 e 47 D.P.R. 28 dicembre 2000, n. 445)*

Il sottoscritto (cognome) \_\_\_\_\_ (nome) \_\_\_\_\_  
nato a (luogo) \_\_\_\_\_ (provincia) (\_\_\_\_\_) il (giorno, mese, anno) \_\_\_\_\_  
e residente a \_\_\_\_\_ in \_\_\_\_\_

ai sensi e per gli effetti delle disposizioni contenute negli articoli 46 e 47 del decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000, n. 445 e consapevole delle conseguenze derivanti da dichiarazioni mendaci ai sensi dell'articolo 76 del predetto D.P.R. n. 445/2000, sotto la propria responsabilità

**DICHIARA**

che le informazioni contenute nel curriculum allegato corrispondono a verità.

*Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base art. 13 del D. Lgs. 196/2003*

\_\_\_\_\_  
(Luogo e data)

\_\_\_\_\_  
(Firma)

Si allega copia fotostatica di un documento di identità.

**INDICAZIONI PER LA TRASMISSIONE DELLE ISTANZE**

- Il modulo per la candidatura a presidio della Rete Regionale per le Malattie Rare può essere scaricato dai seguenti siti internet:

<https://www.sanita.puglia.it/web/ares/coordinamento-malattie-rare>

nella sezione *Documenti e Modulistica*.

- È necessario compilare un modulo per ciascuna patologia per cui l'Ente si candida. Il modulo deve essere sottoscritto dal Direttore Sanitario.
- Le istanze, sempre a firma del Direttore Sanitario, con allegato il modulo per la candidatura a Presidio della Rete Regionale per le Malattie Rare ed eventuale ulteriore documentazione, devono essere spedite a pec al seguente indirizzo:

[dirgen.ares@pec.rupat.puglia.it](mailto:dirgen.ares@pec.rupat.puglia.it)

e trasmesse per conoscenza al seguente indirizzo mail:

[coordinamento.malattierare@regione.puglia.it](mailto:coordinamento.malattierare@regione.puglia.it)



ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO		
<b>1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE</b>		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI	
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI	
RA0030	LYME, MALATTIA DI	LIPODISTROFIA INTESTINALE
<b>2. TUMORI</b>		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESECUZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESECUZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)	
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI	
RB0040	GARDNER, SINDROME DI	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIATOSI	LINFOANGIOLEIOMIATOSI POLIMORFE GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	
RB0010	NEUROFIBROMIATOSI	
REG020	COMPLESSO CARMEN	
RB0021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIFOCO	
<b>3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE</b>		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O 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	
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH	IPIERPLASIA ADRENALICA CONGENITA



RCD022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO	
RCC030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI
RCC031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI
RCD040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESESIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE)	
RCD050	LEPRECAUNISMO	
RCD300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI	
RCD280	REFETTOFF, SINDROME DI	
RF0400	PENDRED, SINDROME DI	
RCC162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B

**4. MALATTIE DEL METABOLISMO**

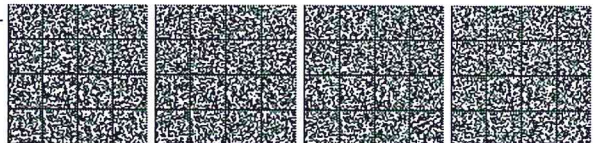
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RCC040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/PERFENILALANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METILMALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPIO DI ACERO
		ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DEFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA OMOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA IPERORITINEMIA IPERORITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILLINURIA IPERGLUCINEMIA NON CHETOTICA IPERPROLINEMIA ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI	SINDROME HHH
RCC050	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	CITRULLINEMIA DEFECT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) ARGININOSUCCINICO ACIDURIA DEFECT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFECT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA	
RCC060	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLUCOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFECT DI FRUTTOSIO-1,5-BISFOSFATASI DEFECT CONGENITO DI LATTASI DEFECT DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DEFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCCOSANO	



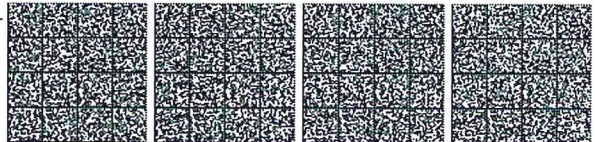
RCC061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
RCC070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare ereditata tipo I/a e I/b; ipercalcetrolomia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/a IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO I/b DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RCC071	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)	
RCC072	CONRAD-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice RRG069)		
RCC073	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBRODINEA	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
RCD080	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI	DEFICIT DI COA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	
RCD090	LIPODISTROFIA TOTALE	SINDROME PHARC	ADIPOSI DOLOROSA
RCD090	DERCUM, MALATTIA DI		
RCC084	MALATTIE FERROSSOMALI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME
RCC084	ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)		
RCC084	REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		
RCC085	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCC110	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	PORFIRIE	
RCC120	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
RCD160	IPOFOSFATASIA		
RCD230	CALCINOSI TUMORALE		FOSFOETILAMINURIA



<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>	
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RNI1760)
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SINDROME MELAS (codice RND710) SINDROME MERRF (codice RND720) ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RFG300) PEARSON, SINDROME DI (codice RNI1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice RFD010) KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RFD020)
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) LEIGH, MALATTIA DI (codice RFG030)
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
<b>MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b>	
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI
RCG090	MUCOLIPIDOSI
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI
DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MGAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI DEFICIT DI ALFA METIL-ACETOACETIL-CoA TIOLASI DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDIASI DEFICIT DI GUANIDINACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMMATO TIPO I FABRY, MALATTIA DI GALICHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFLIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-JAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIALIDOSI	
MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI V MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMMINIDASI	
MIOPATIA MITOCONDRIALE-ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -CTUS EPilessIA MIoclonICA E FIBRE ROSSE IrREGOLARI	



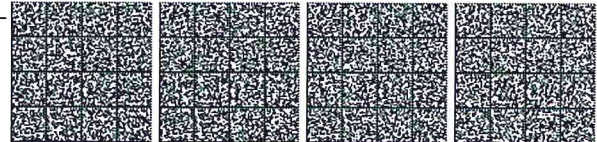
RCG030	GANGLIOSIDIOSI		
RCG020	CEROIDOLIPOELUCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI KUF, MALATTIA DI	
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KRAABE, MALATTIA DI (codice RCG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RCG100)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
<b>DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI / NON PROTEICI</b>			
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 sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RCG170)		RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I
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
<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b>			
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120) A TRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RCG130)		EMOCROMATOSI FAMILIARE  SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070)		ACRODERMATITE ENTEROPATICA
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)	MENKES, SINDROME DI	MALATTIA DEI CAPELLI CRESCI 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 PERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA
<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE</b>			
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDG5)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RCG180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		





5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo
RCG190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	EDEMA ANGIOEURETICO EREDITARIO
RCG191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE	
RCG200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA	
RCG150	ISTICTOSI CRONICHE	ISTICTOSI A CELLULE DI LANGERHANS
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DISEGURGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RYG090)
RCG161	SINDROMI AUTOINFAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottodenotate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NUMMEGEN, SINDROME DI
	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RCG241)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA
	SINDROME TRAPS (codice RCG243)	SINDROME CINCA
	SINDROME DA IPER IgD	SINDROME DA IPER IgD
RCG220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)	
RCG230	SCHNITZLER, SINDROME DI	

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINORI)
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI
		BLACKFAN-DIAZOND, ANEMIA DI
		FANCONI, ANEMIA DI
		ANEMIE SIDERBLASTICHE
		METEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METEMOGLOBINAREDUKTASI
RDG010	SINDROME EMOLITICO URÉMICA	EMOFILIA A
RDG020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	EMOFILIA B
RDG020	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	VON WILLEBRAND, MALATTIA DI
		DEFICENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE
		DEFETTI EREDITARI TRONBOFUGICI
		(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 G5777 DEL GENE MTHFR)
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI
		DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE	TRONBOASTENIA DI GUANZMANN



DISFAGOCITOSI CRONICA

IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA

TROMBOCITOPENIE EREDITARIE  
 RDG040  
 SINDROMI MIELODISPLASTICHE  
 RDG050  
 MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA  
 RD0050  
 CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI  
 RD0060  
 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE  
 TRANSITORIE)  
 RD0070  
 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI  
 RD0080

NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottelenzate, pur incluse nel gruppo,  
 sono codificate come indicato tra parentesi)  
 RDG051  
 NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)

MASTOCITOSI SISTEMICA  
 RD0081

**7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO**

ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO

**CODICE MALATTIA**

LEUCODISTROFIE

ALCARDI-GOUTERES, SINDROME DI  
 ALEXANDER, MALATTIA DI  
 CANAVAN, MALATTIA DI  
 PELZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI  
 SINDROME COCH

NASU-HAKOLA, SINDROME DI

ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE  
 LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER)  
 OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON  
 LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE

ATASSIA DI FRIEDREICH  
 PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA  
 ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE  
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA  
 DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE  
 DEGENERAZIONE SPINO CEREBELLARE DI HOLMES  
 DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICIA DI HUNT  
 ATASSIA PERIODICA  
 MARINESCO-SIÖGREN, SINDROME DI  
 ATASSIA FRIEDREICH-LIKE  
 ATASSIA-TELEANGECTASIA  
 SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'Y FRAGILE

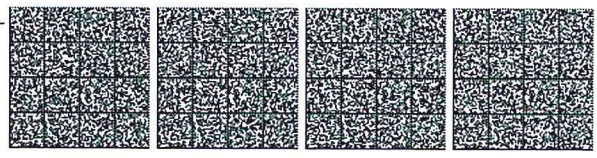
STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI  
 DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE

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

SEITELBERG, MALATTIA DI

NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)  
 DISTROFIA NEUROSSONALE INFANTILE  
 WEDRIG-HOFMANN, MALATTIA DI  
 KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI  
 KENNEDY, MALATTIA DI

ISAAKS, SINDROME DI  
 RD1490  
 ATROFIA MULTISISTEMICA  
 RD0081  
 NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO  
 RDG41  
 ATROFIE MUSCOLARI SPINALI  
 RDG50



RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTEICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI	
RF0130	LENNIX-GASTAUT, SINDROME DI	
RF0140	WEST, SINDROME DI	
RF0150	NARCOLESSIA	
RF0310	CADASIL	
RF0350	EMICRANIA EMPLEGICA FAMILIARE	
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0370	FAHR, MALATTIA DI	
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME AUTOMATICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)	
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RF0660	NEUROPATIE EREDITARIE	SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTJMAN, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	DEERINE-SOTTAS, SINDROME DI
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE
RF1610	SINDROME POEMS	ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI
RF0070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3
RF0680	DISTROFIE MUSCOLARI	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI
RF0690	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	



RFGL60 DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0690)

RF0183 GUILAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

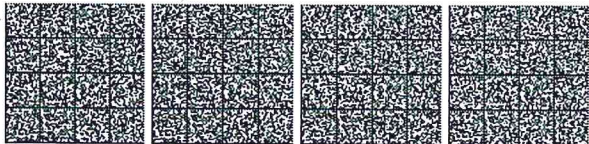
RFGL01 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
MIASTENIA GRAVIS  
EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHIEPKS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RFGL10	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENTS DISTROFIA DEI CONI STARGARDI, MALATTIA DI AMAUROSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELIFORME DI BEST DISTROFIA INIUMA DELLA RETINA	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS  FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RFGL20	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0270	COGAN, SINDROME DI		
RFGL30	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVIANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI RES-BÜCKLERS DISTROFIA LATTICE, AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RFGL40	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA		
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	CONDILITE MULTIFOCALE		
RF0330	CONDILITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0210	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHET, MALATTIA DI		
RC0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RC0020	POLIANGIOTE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA



RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER HORTON, MALATTIA DI
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		MOSCHOWITZ, SINDROME DI
RG0010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE		
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		RENJUL-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
RG0100	TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		VASCULITE DA IGA
RG0110	BUDD-CHARI, SINDROME DI		
RG0030	PORFIRA DI HENOKH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		LINFEDEMA DI NONNE-MILROY LINFEDEMA DI MEIGE
RG0020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI		
		PORFIRA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
		LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	

**10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO**

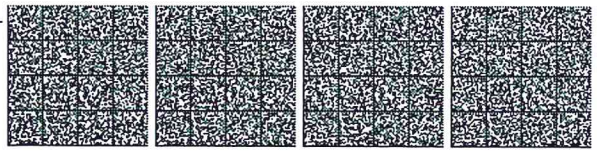
<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	
RH0011	SARCODOSI (ESERIZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)	
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE 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 sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RNG950)	



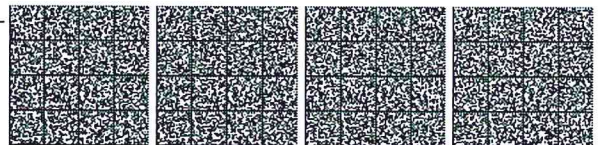
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ALLGROVE, SINDROME DI		
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI				
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE				
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA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

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO			
RI0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO				
RI0020	FIBROSI RETROPERITONEALE				
RI0030	CISTITE INTERSTIZIALE				
RI0010	TUBULOPATIE PRIMITIVE				
		DENT, SINDROME DI			
		BARTRER, SINDROME DI			
		GITELMAN, SINDROME DI			
RI0020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)				
RI1350	ALPORT, SINDROME DI				

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO			
RI0010	ERITROCHERATOSI HIEMALIS				
RI0030	PEMFIGO				
RI0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO				
RI0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE				
RI0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS				
RI0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY				
RI0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA				
RI0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO				KUNZE-RIEHM, SINDROME DI

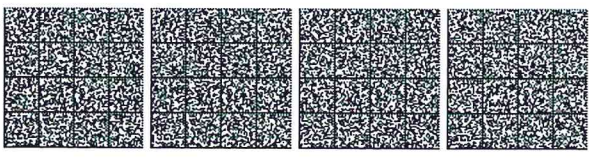


RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RNG0880) DISCHERATOSI CONGENITA (codice RNG0560) IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480) IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RNG610) INCONTINENZA PIGMENTI (codice RNG0510) SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680) ITTOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTOSI VOLGARE) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOBROTICA ITTOSI CONGENITA ITTOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN ITTOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTOSI TIPO "ARLECCHINO" ITTOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI
RNG070		
RNG500	PERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RNG0600) SINDROME KID (codice RN1500) CUTIS LAVA CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE XERODERMA PIGMENTOSO CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA DARIER, MALATTIA DI EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA ERITROCHERATODERMIA VARIABILE PACHIDERMOPERIOSTOSI PSEUDOMANTOMA ELASTICO APLASIA CONGENITA DELLA CUTE HAY-WELLS, SINDROME DI NEU-LAXOVA, SINDROME DI SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI TAY, SINDROME DI	ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO SINDROME CHERATITE-ITTOSI-SORDITA' TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI
RNG130		
RNG220		
RNG530		
RNG540		
RNG550		
RNG570		
RNG580		
RNG590		
RNG620		
RNG630		
RNG640		
RN1470		
RN1560		
RN1650		
RN1660		
RN1700		
RN1710		



14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEO MUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O 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'OSSEO		
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA	
RM0100	MELOREOSTOSI		
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
RM0121	SINDROME SAPHO	SINOVITE-ACNE-PIUSTOLOSI-PERIOSTOSI-OSTEITE	

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		ESEMPLI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI	
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>			
RM0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RM0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RM0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RM0040	JOLIBERT, SINDROME DI		
RM0050	LUSSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RM0060	OLIOPROENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIKLER-DEWEYER, SINDROME DI ANDERMAN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RM0150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA		
RM1340	AAASE SMITH, SINDROME DI		
RM1570	NEUROCACTOSIOSI		
RM1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RM1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RM0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRANDI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACCIO-TORACICA FORELLO-GREY, SINDROME DI BERNARD-SHUPPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-WERNECKE, SINDROME DI	
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE	





SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO	
RFGL50	ANOFALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE LENYZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI
RN0110	ANIRIDIA
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1720	VOGT-KOYANAGH-HARADA, SINDROME DI
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1750	WELL-MARCHESANI, SINDROME DI
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO AICARDI, SINDROME DI BARATSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME CODAS SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI
<b>ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE</b>	
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ACROFALOSINDATTILIA (codice RNG030) ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800) BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810) CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390) PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040) SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230) CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040) CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040) DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040) DISPLASIA FRONTO-FACCIO-NASALE (codice RNG040) DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040) JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400) 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
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b>	
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) MOHR, MALATTIA DI MOEBIUS, SINDROME DI SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0900)

DE MOISER, SINDROME DI

CRANIOSINOSTOSI-IPOLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI



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

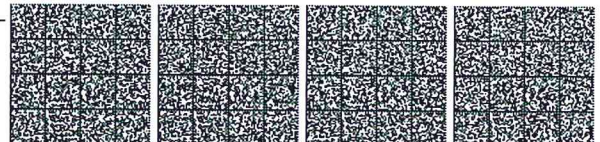
ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

**MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE**

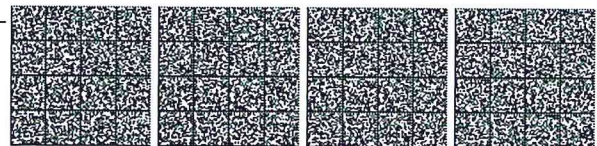
- RN0260 FOCOMELIA
- RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430 POLAND, SINDROME DI
- RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE
- RN0620 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
- ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1066) MARDEN-WALKER, SINDROME DI
- SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) ARACNOIDATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890) CRISPONI, SINDROME DI
- SEQUENZA DA IPOONESIA FETALE (codice RN1110)
- SINDROME DA PTENIGI MULTIPLI (codice RN1670)
- 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
- RN0131 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)
- ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)
- SINDROME TROBIOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

**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 INTERTRONCALE ISOLATO; STENOSI/ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETA DEL DOTTO DI BOTALLIO) SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
- RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS EBSTEIN, ANOMALIA DI
- RN0740 IVEMARK, SINDROME DI CUORE CRISS-CROSS
- RN1510 KUPPEL-TREMLJAV, SINDROME DI SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CMAMM)
- RN0142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI SINDROME CLOVE  
SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE
- BEAN, SINDROME DI  
ASPLERIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
RN0310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RN0320	GASTROSCHISI	
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY	
RN0322	ONFALOCELE	
RN0322	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE
RN0322		PENTOLOGIA DI CAMPRELL
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRABINO, SINDROME DI
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RN0210	ATRESIA BILIARE	
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI	
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	
RN0251	DIFFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottelenchate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RN0251	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOSOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA ILEALE
RN0251	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA COLICA
RN0251	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	ATRESIA ILEOCECALE
RN0251		ATRESIA ILEOCECALE MULTIPLO
RN0251		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE
RN0251		COMPLESSO OES
RN0252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA
RN0252		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA
RN0252	ESTROFIA DELLA CLOACA	
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	
RN0261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottelenchate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)	SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMALGOSI DI LEEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RN0261	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RN0040)	
RN0261	MIECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)	
RN0261	ESTROPIA VESCICALE	
RN0262	DIFFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottelenchate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RN0262	PSEUDOERMAFRODISMI (codice RN0010)	DISGENESIA GONADICA
RN0262		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RN0262		SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI
RN0262		FRASER, SINDROME DI
RN0262		SINDROME SERKAL
RN0262		EPISPADIA
RN0262		MEGALOURETRA
RN0262		AFALLIA



**MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO**

**RNG271** SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
ACRODISOSTOSI (codice RN0280)

**RNG300** SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE  
**RNG050** CONORODISTROFIE CONGENITE

ACONDROGENESI  
ACONDROPLASIA  
DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA  
DISTROFIA TORACICA ASSISSIANTE  
OSTEOCONDROMI MULTIPI  
DISPLASIA DI KNIEST  
DISPLASIA METATROPICA  
DISPLASIA CAMPOMELICA  
DEBUQUOIS, SINDROME DI  
LARSEN, SINDROME DI  
DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA  
OSTEOGENESI IMPERFETTA

ESOSTOSI MULTIPLE

**RNG060** OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA

DISPLASIA FIBROSA  
ELIS-VAN CREVELD, SINDROME DI  
DISPLASIA SPONDILOEPFISARIA TARDA  
FARBANK, MALATTIA DI  
DISCONDROSTOSI  
DISPLASIA DIASTROFICA  
ENGELMANN, MALATTIA DI  
MCCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI  
SINDROME DOOR

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA

**RNG060** MAFFUCCI, SINDROME DI  
**RN1450** DISPLASIA SPONDILOEPFISARIA CONGENITA  
**RNG070** DYSGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI  
**RN0410** JARCHO-LEVIN, SINDROME DI

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

**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 DOPIPIO Y) (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
TURNER, SINDROME DI (codice RNG680)

DISPLASIA SPONDILOSCOSTALE

**RNG090** SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)  
PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0570)

SINDROME WAGR (codice RN1730)

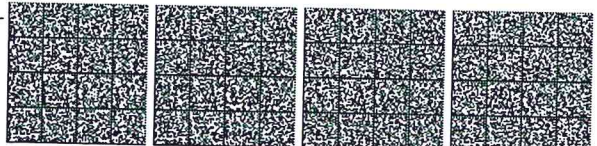
WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

**RN1330** SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

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

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;  
PIT-ROGERS-DAKKS, SINDROME DI  
MARTIN-BELL, SINDROME DI



RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) MAREFAM, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	SUPRINTZEL-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790) DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870) ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070) RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080) SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100) SHORT SINDROME (codice RN0730)	MANISMO OSTEOIDISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)
RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RCO310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0950) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)	EMIPERTROFIA CONGENITA
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE) ALAGILLE, SINDROME DI ALSTRÖM, SINDROME DI	SINDROME KBG
RNG130	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PELUTZ-JEHERS, SINDROME DI (codice RN0760)	COWDEN, MALATTIA DI
RNG1370	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	BANNYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG
RNG200	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170) ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BÖRLESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI CHAR, SINDROME DI COFFIN-LOWRY, SINDROME DI COFFIN-SIRIS, SINDROME DI COHEN, SINDROME DI CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI COSTELLO, SINDROME DI NOONAN, SINDROME DI SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME LEOPARD DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE FLUPPI, SINDROME DI SINDROME FG FINE-LUBINSKY, SINDROME DI FRYS, SINDROME DI HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI	
RN1300		
RN1250		
RN1380		
RN0830		
RN0840		
RN1780		
RN0350		
RN0360		
RN0401		
RN1410		
RC0250		
RN1010		
RN1150		
RN1420		
RN1440		
RN0380		
RN1021		
RN1820		
RN0900		
RN0920		
RN0930		
RN1540		
RC0270		

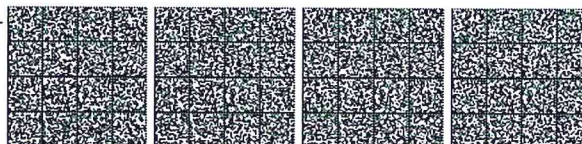
GIGANTISMO CEREBRALE

MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI

LAURENCE-MOON, SINDROME DI

KELLER, SINDROME DI

SINDROME LACRIMALE-LURICOLO-DENTO-DIGITALE  
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE



SINDROME CONORENALE-DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA

SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I

SINDROME W DI PALLISTER

ATROFIA ENIFACCIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI PEWA-SHOKER DI TIPO II

NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI

NEUHAUSER, SINDROME DI

ONICOSTEODISPLASIA EREDITARIA;

SINDROME UNGHIA-ROTTUA

ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI

RM1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI

RM9770 MARSHALL, SINDROME DI

RM1020 OPITZ, SINDROME DI

RM1030 PALLISTER-HALL, SINDROME DI

RM0420 PALLISTER W., SINDROME DI

RM0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RM1310 PRADER-WILLI, SINDROME DI

RM1620 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RM1130 SINDROME BRANCHIO-OCULIO-FACCIALE

RM1140 SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE

RM1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER

RM0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE

RM1640 SINDROME CEREBRO-OCULIO-FACIO-SCHELETRICA

RM0850 SINDROME CHARGE

RM0940 SINDROME KABUKI

RM1830 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE

RM1190 SINDROME MAL-PATELLA

RM1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA

RM0594 SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI

POICHILODERMA CONGENITO

WIEDEMANN-HAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

WERNER, SINDROME DI (codice RC0660)

COCCAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)

RM1180 SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA

RM1210 SMITH-MAGENS, SINDROME DI

RM1240 TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

RM0595 SINDROMI DI WAARDENBURG

RM1260 WILDERVANCK, SINDROME DI

RM1280 WINCHESTER, SINDROME DI

RM1290 WOLFRAM, SINDROME DI

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOTOPATIA RUBEOUCA	
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA	
RP0040	SINDROME ALCOUCA FETALE	
RP0060	KERNITTEO	
RP0070	FIBROS EPATICA CONGENITA	
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILANINEMIA	

