

ELENCO MALATTIE RARE ESSENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RA0010	MANIEN, MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		
RA0030	LYME, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE

2. TUMORI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVIABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0030	CRIOEMITE-CANADA, MALATTIA DI		NETROBLASTOMA
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	UNFOLGIONEOMIATOSI		
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		UNFOLGIONEOMIATOSI POLIOMARIE
RB0080	NEUROFIBROMATOSI		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RB0090	COMPLESSO CAINET		
RB0021	CANCRO NON POLIPOIDICO EREDITARIO DEL COLON		
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	LYNCH, SINDROME DI	

3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine

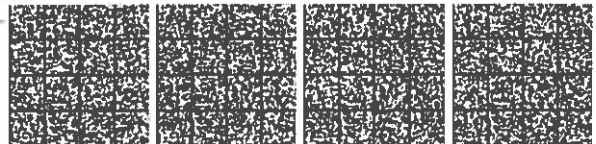
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	EALLIANNI, SINDROME DI		
RC0010	IPERALDOSTERONISMO PRIMARIO	CDH17, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMARIO DA IPERPLASIA SUPRENALE	IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RC0020	SINDROMI A DRENAGENTIALI CONGENITE		
RC0021	DEFECT CONGENITO ISOLATO DI GH		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA



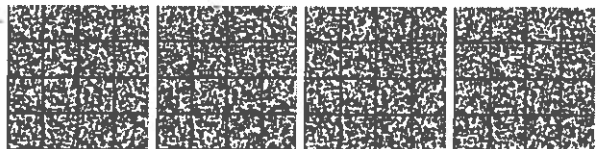
RCD022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCD030	POLENDROINOPATIE AUTOMIUNNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCD031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECEPTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RCD040	PUBERTA' PRECOCE (IDOPATICA LEFEZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE)		
RCD050	LEPRECAUNISMO		DONOHUE, SINDROME DI
RCD300	KENNY-CARREY, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RCD280	REFFETOFF, SINDROME DI	SINDROME MEN, TIPO 1	
RF0400	PENDRED, SINDROME DI	SINDROME MEN, TIPO 2A	
RCD162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

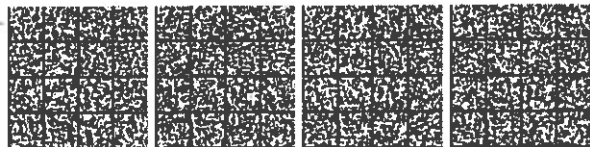
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPLI DI MALATTIE AFERENTI AL GRUPPO	SINDROME
RCD040	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMIOACIDI	FENILCHETONURIA/IFENILALANINEMIA TIROSINEMIA ISTONEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IFERVALNEMIA METILVALNICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACEVO
RCD050	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE	ALTRE ACIDE/ACQUORE ORGANICHE PRIMITIVE DA DEFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMIOACIDI A CATENA RAMIFICATA OMOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA IFERORITINEMIA IFERORITINEMIA-IFERAMMONIEMIA-OMOCISTINURIA IFERGLUCINEMIA NON CHETOTICA IFERIPROLINEMIA ALBUNISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI CITRULLINEMIA DEFETTO DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT) ARGININSUCCINICO ACIDURIA DEFETTO DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFETTO DI CARBAMMIL FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA GLUCOGENOSI GALATTOSEMIA INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO DEFETTO DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI DEFETTO CONGENITO DI LATTASI DEFETTO DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DEFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLIUCOSANO	SINDROME PHV
RCD060	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO		



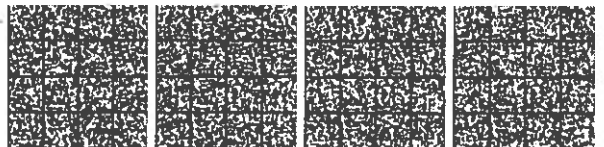
R00061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
R00070	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMODIGOTE TIPO IIa IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMODIGOTE TIPO IIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPERLIPOPROTEINEMIA ABETALIPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECTINCOLESTEROLI ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICIDEMIA FAMILIARE	BASSEIN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALIPIPOPROTEINA
R00071	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (Le patologie sottelenzate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice R01200)	
R00072	CONRAD-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice R10080)		
R00073	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTELENZICA	
R00080	DEFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLUCOSFINGOLIPIDI	DEFICIT DI CSA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHALC	DEFICIT DI STEROLI 27-IDROSSIASI
R00090	LIPOSTROFIA TOTALE		
R00090	DERCUM, MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOLOSA
R00094	MALATTIE PEROSSOMIALI (Le patologie sottelenzate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)	ADRENOLEUCOSTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCOSTROFIA X-LINKED CONDROSPLASIA PUNCIATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECONICA	EREDOPATIA ALATICA POLINEURITIFORME
R00094	ADRENOLEUCOSTROFIA (codice R01200)		
R00094	ZELLWEGER, SINDROME DI (codice R01760)		
R00094	REFSUM MALATTIA DI (codice R02080)		
R00095	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PRECURSORI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSIASI	
R00110	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELL'IMINE	PORFIRIE	
R00120	DEFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
R00160	IPOFOSFATASIA		FOSFOTILAMINURIA
R00230	CALCINOSI TUMORALE		



DEFICIT CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE		
RCC074	DEFICIT CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO SINDROME DI ZELLWEGER codice RNI1709)	DEFICIT DI ACIL-GA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-GA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-GA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-GA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI ALFA-METIL-ACETOACETIL-CoA TIOLASI DEFICIT CONGENITO DI PRILUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI DEFICIT DI OTOCROMO C OSSIDASI
RCC075	DEFICIT CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOISI	
RCC076	DEFICIT CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PRILUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI	
RCC077	DEFICIT CONGENITI SOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE	
RCC078	ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottostaccate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADIPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA - ETUS EPILESSIA MIOCLOINICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
RCC081	SINDROME MELAS (codice RMO110) SINDROME MERRF (codice RMO170) ATROFIA OTTICA DI LEHER (codice R0300) PEARSON, SINDROME DI (codice RNI1600) ALPERS, MALATTIA DI (codice RCO110) EGARIS-SAYRE, SINDROME DI (codice RCO20)	
RCC082	DEFICIT DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottostaccate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
RCC083	LEIGH, MALATTIA DI (codice RFO30)	
RCC084	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA	
RCC085	ALTRI DEFICIT CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT DI GUANIDINACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT) DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO - GLUTAMINATO TIPO I
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		
RCC080	DEFICIT DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI KEMMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI HEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI SCHIELE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUITO, MALATTIA DI MARTOREAUX-LAMY, 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 SALUDOSI SCHINDLER, MALATTIA DI GALATTOSIDOSI
RCC140	MUCOPOLISACCARIDOSI	MUCOPOLISACCARIDOSI H MUCOPOLISACCARIDOSI S MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII
RCC690	MUCOPOLIPIDOSI	
RCC091	OLIGOSACCARIDOSI	MALATTIA DI SALLA DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGLUCOSAMINIDASI



RCG030	GANGLIOSIDOSI		
RCG020	CEROLOIDOPOLISACCHIDI	BATTEN, MALATTIA DI KUFF, MALATTIA DI	
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOENZIMALE (le patologie sottelenzime, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	DEFICIENZA DI CERAMIDASI
	ERABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)		
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FABER, MALATTIA DI (codice RCG100)		
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTETICI			
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFICI CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFICI CONGENITO DI COBALAMINA C	
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottelenzime, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINICO DIPENDENTE TIPO I	
RCG095	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINICO RESISTENTE (codice RCG170) ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTETICI ESCLUSO DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)	DEFICI DI 5'-RIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottelenzime, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RCG120)		
	ATRASFERINEMIA CONGENITA (codice RCG130)		
RCG103	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottelenzime, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)	SINDROME IPERFERRINEMIA-CARABATTA CONGENITA	
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RCG070)		
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottelenzime, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)	MEKEL, SINDROME DI	ACRODERMATITE ENTEROPATICA
	WILSON, MALATTIA DI (codice RCG150)		
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCURI IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA	MALATTIA DEL CAPILLO ENDO DEGENERAZIONE FAMILIARE, DEGENERAZIONE POTAMIALE FAMILIARE, DEGENERAZIONE EPITOCCEREBRALE
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLUCOSILAZIONE PROTETICA (CGS)		
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
RCG180	CRIGLER-NAJAR, SINDROME DI		



5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

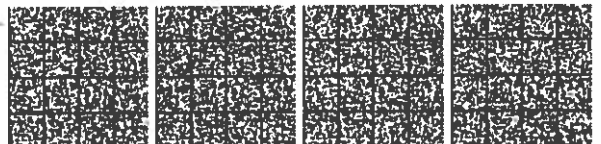
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RC0150	ISTOCITOSI CRONICHE	ISTOCITOSIA A CELLE DI LANGERHANS AGAMMAGLOBULINEMIA DIGORGE, SINDROME DI ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPO DA DELEZIONE 22q11.2. DA CERTIFICARE CON CODICE R06997	EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO
RC0160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	NUMEGEN, SINDROME DI	
RC0161	SINDROMI AUTONFIAMMATORIE EREDITARIE (FAMILIARI) (le patologie sottodelimitate, per indicare nei gruppi, sono classificate come indicate tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA SINDROME CHINCA SINDROME DA IPER IPD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMARIA)		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	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 CELLE FALCIFORMI BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI FANCONI, ANEMIA DI ANEMIE SIDEROBLASTICHE METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUCTTASI	ANEMIA CONGENITA IDIOPATICA PANCITOPENIA DI FANCONI METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-KOCHER, MALATTIA DI
RC0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFETTI EREDITARI TROMBOFILICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN, SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G2021A DEL GENE DELLA PROTROMBINA, SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G877T DEL GENE APTHR1) BERNARD-SOUJER, SINDROME DI DEFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GUANZMANN	
RC0020	DEFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE		
RC0030	PLASMINOPATIE EREDITARIE		
RC0031	PLASMINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		



RFD100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTECALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RFD110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	
RFD111	SCHLIEDER, MALATTIA DI	
RFD130	LENNOR-GASTAUT, SINDROME DI	
RFD140	WEST, SINDROME DI	
RFD150	MARCOLESSIA	
RFD310	CADASIL	BROWN-VALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RFD350	EMIGRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE	
RFD360	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RFD370	FAHR, MALATTIA DI	
RFD380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI (NEURONALI)	
RFD390	PARALISI RUBICARE PROGRESSIVA CON SORDITA' (NEURO-SENSORIALE)	
RFD410	SINDROME DI SINDROME DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI (NEURONALI) (LIEBERMANN-ROSENTHAL, SINDROME DI)	
RFD411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RFD416	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RFD460	NEUROPATIE EREDITARIE	DEBERINE SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHACOF-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONIALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3
RFD570	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
RFD110	POURNEUROPATIA CRONICA INFAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	
RFD181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
RFD182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI	
RFD1810	SINDROME FOEMS	
RFD270	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRINUCLEARE MIOPATIA DA DIFFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZI-DEBERINE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI
RFD300	ORTROFIE MUSCOLARI	
RFD390	ORTROFIE MIOTONICHE	
RFD400	PARALISI NORNOMALIEMICHE, IPO E IPIRIALIEMICHE	



DEFINIZIONE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

DEFINIZIONE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

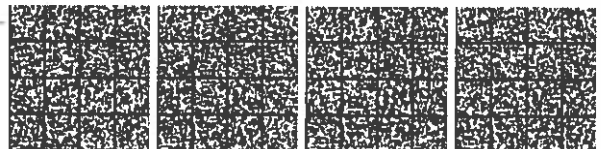
DEFINIZIONE (le patologie sottosegnate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicate tra parentesi)

B. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA I/QO GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHREFFERS, SINDROME DI
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALIS, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RF0230	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESKENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUROSI CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELUFORME DI BEST DISTROFIA LAJUNA DELLA RETINA	RETINOSCHIST GIOVIANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDOUS ALBIPUNCTATUS FUNDOUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI
RF0240	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0250	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS		
RF0260	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0270	EMERALLOPA CONGENITA		
RF0280	OGUCHI, SINDROME DI		
RF0290	COGAN, SINDROME DI		
RF0300	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA		
RF0310	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE MARGINALE MEESMANN, DISTROFIA DI COGAN, DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO II DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA CORNEA GUTTATA DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIOMORFA	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN TERRIEN, SINDROME DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVIANILE DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I DISTROFIA CORNEALE DI FRED-BUCCLEYS DISTROFIA LATTICE, AMILOIDOSI CORNEALE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
RF0320	CHERATOCONO		
RF0330	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0340	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0350	COROIDITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA	MALATTIA I/QO GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RF0360	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RF0370	BEHÇET, MALATTIA DI		
RF0380	ENDOCARDITE REUMATICA		
RF0390	POLIANGIITE MICROSCOPICA		POLIARTEITE MICROSCOPICA



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

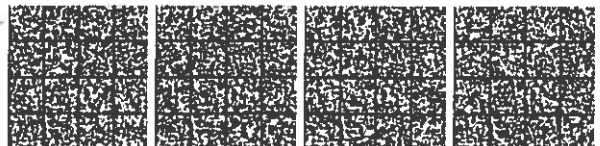
ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
R0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	
R0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	ALLERGIE, SINDROME DI
R0030	GASTROENTERITE E COLITIS	
R0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	
R0050	COLANGITE PRIMARIA SCLEROSANTE	
R0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	
R0080	UNFANGECTASIA INTESTINALE PRIMARIA	BYLER, MALATTIA DI
R0010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI	COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SOCO DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI
R0020	DI FETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
R0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	
R0020	FIBROSIS RETROPERITONEALE	
R0030	CISTITE INTERSTIZIALE	DENT, SINDROME DI
R0010	TUBULOPATIE PRIMARIE	BARTTER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI
R0020	GLIOMERULOPATIE PRIMARIE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI BIFASICHE)	
R0030	ALPORT, SINDROME DI	

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	
R0010	ERITRODERMATOSI IEMMALIS	
R0020	PELVICO	
R0030	PEMFIGOIDE BOLLOSO	
R0040	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCCOSE	
R0050	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	
R0070	SINDROME MICHÉLIN TIRE-BABY	
R0080	SCLEROSI CUTANEA DI FUGA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA	
R0090	PIODERMA GANGIENOSO CRONICO	KUNZE-RIEMER, SINDROME DI



RN0151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA. (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHINE DISPLASIA ECTODERMICA IPODROGICA
	ERITRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN060)	
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)	
	IPOFELANOSI DITO (codice RN11480)	
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0510)	
	INCONTINENZA PIGMENTI (codice RN0510)	
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSA (codice RN1800)	
RN0270	ITTOSI CONGENITE ESCLUSO FORME NON GRAVI DI ITTOSI VOLGARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTOSI CONGENITA ITTOSI A ISTICE, TIPO CURTH-MACLEIN ITTOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTOSI TIPO "ARLECCHINO" ITTOSI X LINKED NETHERTON, SINDROME DI
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0620)	
	SINDROME ITO (codice RN1500)	
	CLUTIS LATA	
RN0500	CHEMATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE	
RN0130	XERODERMA PIGMENTOSO	
RN0520	CHEMATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	
RN0530	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA	
RN0540	DABIER, MALATTIA DI	
RN0550	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA	
RN0570	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	
RN0620	PACHIDERMOPERIOSI	
RN0630	PSEUDOTUMORISMO ELASTICO	
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI	
RN1500	NEU-LASOYA, SINDROME DI	
RN1650	SINDROME DEL NIEVO DISPLASTICO	
RN1660	SINDROME DEL NIEVO EPIDERMICO	
RN1700	SIGGREN-LARSSON, SINDROME DI	
RN1710	TAY, SINDROME DI	

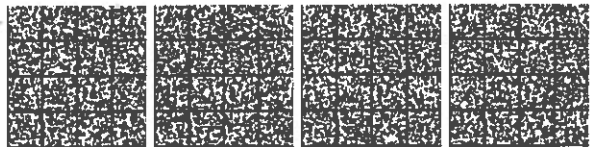
SINDROME ITO

GOLTZ, SINDROME DI
BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI

ERITRODERMA ITTOSIFORME CONGENITO BOLOSO

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

TOURNAINE SOLENTE-COLE, SINDROME DI

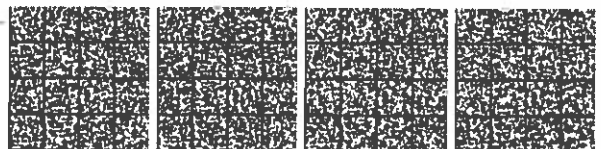


14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RIM0010	DERMATOMIOSITE		
RIM0020	POLIMIOSITE		
RIM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISMETALSI		
RIM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RIM0040	FASCITE ED SINDRILA		
RIM0050	FASCITE DIFFUSA		
RIM0060	POLICIDRITIE RICORRENTE		
RIM0070	ANGIOMATOSI OSTEA DIFFUSA DELL'OSSEO		
RIM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		
RIM0090	FIBROPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		
RIM0100	MELOROSTOSI		
RIM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
RIM0111	MIOSITE ED SINDRILA IDIOPATICA		
RIM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
RIM0121	SINDROME SAPHO		
		OSSEIFICAZIONE ETEROTOPICA MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA	
		SINDROME ACNE-PUSTOLOSI-IPPOSTOSI-OSTEITE	

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie appartenenti al gruppo	SINONIMI
RIM0010	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
RIM0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RIM0020	MIODIFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RIM0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RIM0040	JOUBERT, SINDROME DI		
RIM0050	LISENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RIM0060	OLIOPROENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RIM0150	AGENESIA/DIGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA		
RIM1340	RALE SMITH, SINDROME DI		
RIM1570	NEURACANTOSI		
RIM1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RIM1740	WALKER-WAREBURG, SINDROME DI		
RIM0011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
RIM0010	GERITMANN, SINDROME DI		
		HARTFIELD-BILLET-OLMETER, SINDROME DI ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI SINDROME IDROCELE DISPLASIA CEREBRO-FACCIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN-ARL-SHUPPER-WIMOUNI, SINDROME DI SCHNEEMANN-HEINDE, SINDROME DI	
		PORENCIFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE	



SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO

- RN150 ANOPTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
LENI, SINDROME DI
SINDROME ANOPTALMIA PLUS
- RN0070 FOX-GHANYAY-ALABE, SINDROME DI
- RN0090 AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
- RN1050 AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
- RN0100 PETERS, ANOMALIA DI
- RN0110 ANIRIDIA
- RN1010 COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoliscate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE
COLOBOMA CONGENITO COROIDETIMICO
- RN0130 ANOMALIA "MORNING-GLORY"
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)
- RN0140 PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
- RN1580 NORRIE, MALATTIA DI
- RN1770 VOGT-COYANAGI-HARADA, SINDROME DI
- RN0860 DISPLASIA SETTO-OTTICA
- RN1460 FRASER, SINDROME DI
- RN1750 WELLS-MARCHESESI, SINDROME DI
- RN0311 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
ACARZI, SINDROME DI
BARATSER-WHITEN, SINDROME DI
SINDROME CODAS
SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE
MAYCE-HORAN, SINDROME DI

DE MOJSEF, SINDROME DI

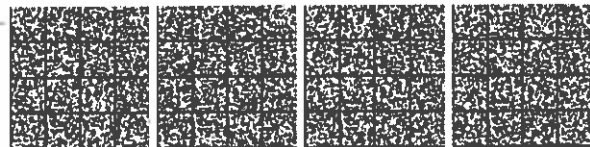
CRANIOSINOSTOSI-IPOLASIA MENTOFACCIALE-ANOMALIE DEI PEDI

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

- RN0030 SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoliscate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
ACROCEFALOSINOSTALIA (codice RN0030)
ANTLEY-BELLER, SINDROME DI (codice RN0040)
BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0010)
CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)
PEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)
SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1730)
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RN0040)
CROUZON, MALATTIA DI (codice RN0040)
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RN0040)
DISPLASIA FRONTO-FACCIO-NASALE (codice RN0040)
DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RN0040)
JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0040)
- RN1000 NAGER, SINDROME DI
DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER
- RN0040 ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUOSE (ESCLUSO SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABROSCHISI ISOLATE)
PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA, COME SEGNO PRINCIPALE

- RN0111 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA, COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoliscate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)
SINDROME CEFALOPUSIDATTILA DI GREIG (codice RN0380)
MOHR, MALATTIA DI
MOEBIUS, SINDROME DI
SCHKZEL-GIEDION, SINDROME DI



SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RIN0370) PAPILLO-LEAGE E PSAUMIE, SINDROME DI

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

MALEFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

- RIN0260 FOCOMELIA
- RIN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RIN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RIN0330 POLAND, SINDROME DI
- RIN0460 SINDROME FEMORO-FACIALE
- RIN0520 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (in patologie sottosviluppate, per inclusioni nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 - ROBERTS, SINDROME DI (codice RIN1060)
 - MARDE N-WALKER, SINDROME DI
 - ABACHODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 - CRISPONI, SINDROME DI
- RIN0580 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RIN0480)
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RIN0990)
- SEQUENZA DA IPOCHESIA FETALE (codice RIN1100)
- SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RIN1670)
- RIN1131 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottosviluppate, per inclusioni nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 - SEQUENZA SIRÈNOMELICA (codice RIN0440)
 - ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RIN0340)
 - SINDROME TRICHOCTOPRENICA CON IPLASIA DEL RADIO (codice RIN1690)

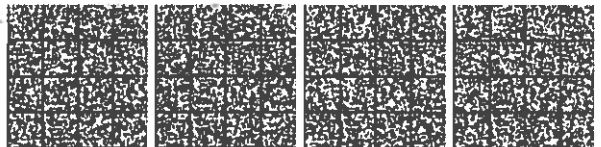
BEALS, SINDROME DI

SINDROME DI PENA-SHOKER/DI TIPO I

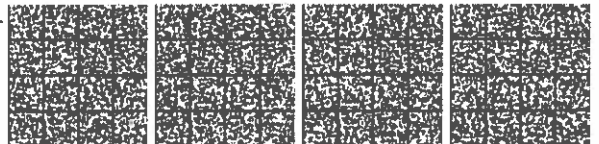
MALEFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI

- RIN1141 GRANDI VASI ESCLUSI, DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO, DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO, STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE, PERIETA DEL COTTO DI BOTALLO
 - SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
 - SINDROME DI ERSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CHISS-CROSS
- RIN0150 BLUE RUBBER BIEB NEVUS
- RIN0240 IVEMARK, SINDROME DI
- RIN1510 KUPPEL-TRENUMAY, SINDROME DI
- RIN1442 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
 - SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (OMAVM)
 - SINDROME CLOVE
 - SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE

BEAN, SINDROME DI
ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
RND310	KUPPEL-FEIL SINDROME DI	
RND320	GASTROSCHISI	
RND321	SINDROME PRUNE BELLY	
RND322	ONFALOCELE	
RND332	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
RND350	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARIANO, SINDROME DI
RND360	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RND370	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RND380	ATRESIA BILIARE	
RND390	CAROLI, MALATTIA DI	
RND400	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	
RND410	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ATRESIA ILEALE ATRESIA COLOCA ATRESIA INTESFINALE MULTIPLA COLOCA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE COMPLESSO GELS
RND420	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RND160)	
RND430	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RND170)	
RND440	ATRESIA O STENOSI QUODENALE (codice RND180)	
RND450	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARTE GASTRICA
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE		
RND500	RENE CON IDOCLARE A SPUGNA	
RND510	MALATTIA RENALE CRONICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME RENALE-RETINICA NEFRONIDI DUVANILE CON ANAMORFI DI LEBER DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RND520	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RND460)	
RND530	METEL, SINDROME DI (codice RND470)	
RND540	ESTRODIA VESICALE	
RND550	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISGENESIA GONADICA PERLAUT, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI
RND560	PSEUDOPERMARODITISMI (codice RND510)	
RND570	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RND480)	
RND580	ERLHAFRODITISMO VERO (codice RND490)	
RND590	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASER, SINDROME DI SINDROME SERAL EPISPADIA MEGALOURTRA AFALLIA
RND600	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	
RND610	ESTRODIA VESICALE	
RND620	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	
RND630	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	



AMALATIE GENETICHE DELLO SCHELETRO

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottolincate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

ACRODYSOSTOSI (codice RNO280)

RNO300 SINDROME DA REGRESSIONE CALDALE

RNO650 CONDRODIPLOTE CONGENITE

- ACRODIOGENESI
- ACONDROPLASIA
- DISPLASIA EPIFISARIA ENALMELICA
- DISTROFIA TORACICA ASSIEME
- OSTEOCONDROMI MULTIPLI
- DISPLASIA DI ERNIST
- DISPLASIA METATROPICA
- DISPLASIA CAMPOMELICA
- DESBUQUOS, SINDROME DI
- LARSEN, SINDROME DI
- DISPLASIA CRANIOFASCIARIA
- OSTEOGENESI IMPERFETTA
- OSTEOPETROSI
- DISPLASIA FIBROSA
- ELUS-VAN CREVELD, SINDROME DI
- DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TAIDA
- FAIRBANK, MALATTIA DI
- DISCONDROSTOSI
- DISPLASIA DIASTROFICA
- DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA
- ENGELMANN, MALATTIA DI
- MCCUHE-ALBRIGHT, SINDROME DI
- SINDROME DOOR

ESOSTOSI MULTIPLE

DISPLASIA EPIFISARIA MULTIFILA

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

DISPLASIA SPONDILOCOSTALE

RNO660 OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA

RNO600 MAFFUCCI, SINDROME DI

RNI450 DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA

RNO370 DYSGOYE-MELCHOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI

RNO410 JARCHO-LEVY, SINDROME DI

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21, SOGGETTI CON CARIO TIPO 47,XXY, SINDROME DEL TRIPLO X, SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottolincate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNO600 TURNER, SINDROME DI (codice RNO600)

SINDROMI DA RARRANGIAMENTI STRUTTURALI SULLI CROMOSOMI E GENOMICI (le patologie sottolincate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

RNO600 PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RNI590)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RNO670)

SINDROME WAGR (codice RNI730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RNI270)

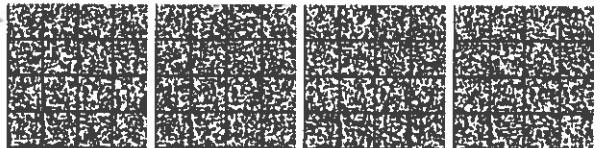
WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI (codice RNO700)

RNI330 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DEGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RNO160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAUTER, DA CERTIFICARE CON CODICE RNI170)

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

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4,
PITT-RUGERS-DANKS, SINDROME DI
MARTIN-BELL, SINDROME DI



<p>RNG091</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIEZ, SINDROME DI</p> <p>MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)</p> <p>EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RH01350)</p> <p>STICLER, SINDROME DI (codice RN1220)</p>	<p>SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIEZ, SINDROME DI</p>	<p>GIGANTISMO CEREBRALE</p>
<p>RNG092</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STABILITÀ COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottelenate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>AAAS-LOC, SINDROME DI (codice RN0790)</p> <p>DUBROWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)</p> <p>ROBINSON, SINDROME DI (codice RN1070)</p> <p>RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)</p> <p>SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)</p> <p>SHORT, SINDROME (codice RN0730)</p>	<p>MANUSKO OSTEOPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)</p>	<p></p>
<p>RNG093</p> <p>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE E ECCESSIVO (le patologie sottelenate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>BECKWITH-WIEDENMANN, SINDROME DI (codice RN0820)</p> <p>SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)</p> <p>WEAVER, SINDROME DI (codice RN0800)</p> <p>SIMPSON-GOLABER-HEIMEL, SINDROME DI (codice RN1120)</p> <p>MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1350)</p>	<p>EMFIERTROFIA CONGENITA</p>	<p></p>
<p>RNG100</p> <p>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATEMENTE A SINDROMI NOTE)</p> <p>ALAGILLE, SINDROME DI</p> <p>ASTRÖM, SINDROME DI</p>	<p>SINDROME EBG</p>	<p></p>
<p>RNG200</p> <p>AMARTOMIOSI MULTIPLE (le patologie sottelenate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>SCLÉROSI TUBEROSA (codice RN0750)</p> <p>PELIZI-JE GHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p>	<p>COWDEN, MALATTIA DI</p>	<p></p>
<p>RN1300</p> <p>ANGELMAN, SINDROME DI</p> <p>ASSOCIAZIONE VACTERL/VAETER</p> <p>BARDET-BIEDL, SINDROME DI</p> <p>BLOOM, SINDROME DI</p> <p>BORLESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI</p> <p>CHAR, SINDROME DI</p> <p>COFFIN-LOWRY, SINDROME DI</p> <p>COFFIN-SIRLS, SINDROME DI</p> <p>CORFEN, SINDROME DI</p> <p>CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI</p> <p>COSTELLO, SINDROME DI</p> <p>HOONAN, SINDROME DI</p> <p>SINDROME GARDIO FALCO-CUTANEA</p> <p>SINDROME LEOPARD</p> <p>DE SANCTIS-CACORIONE, MALATTIA DI</p> <p>DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE</p> <p>FUJIMI, SINDROME DI</p> <p>SINDROME FG</p> <p>FINE LUBRINSEY, SINDROME DI</p> <p>FRYS, SINDROME DI</p> <p>HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI</p> <p>HOLT-ORAM, SINDROME DI</p> <p>LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI</p> <p>LOWE, SINDROME DI</p>	<p>BANAYAH-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	<p>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI EMANGIOMI</p>
<p>RN1350</p> <p>LAURENCE MOOK, SINDROME DI</p>	<p></p>	<p></p>
<p>RN1420</p> <p>KELLER, SINDROME DI</p>	<p></p>	<p></p>
<p>RN1820</p> <p>SINDROME LACRIMO-AURICOLA-DENTO-DIGITALE SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</p>	<p></p>	<p></p>

