ALLEGATO 7 - ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

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

2. TUMORI			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RB0010	WILMS, TUMORE DI *(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)*		*NEFROBLASTOMA*
RB0020	RETINOBLASTOMA *(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)*		
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RBG010	**NEUROFIBROMATOSI**	Neurofibromatosi tipo 1	MALATTIA DI VON RECKLINGHAUSEN
		Neurofibromatosi tipo 2	NF2
		Neurofibromatosi tipo 3	SCHWANNOMATOSI
RBG020	**COMPLESSO CARNEY**		
RBG021	**CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON**	LYNCH, SINDROME DI	
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		

3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		*IPOGONADISMO CON ANOSMIA*
RCG010	**IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI**	CONN, SINDROME DI	
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
RCG020	**SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE**		*IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA*
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
RCG030	**POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI**	SCHMIDT, SINDROME DI	
RCG031	**SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA**	LARON, SINDROME DI	*RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA*
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (Fino ai 14 anni compiuti per le femmine e a 15 anni compiuti per i maschi)		
RC0050	LEPRECAUNISMO		*DONOHUE, SINDROME DI*
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI		
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		*RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI*
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RCG162	**SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE**	SINDROME MEN, TIPO 1	
		SINDROME MEN, TIPO 2A	
		SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RCG040	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI**	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
		TIROSINEMIA	
		ISTIDINEMIA	
		ALCAPTONURIA	
		LEUCINOSI	*MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO*
		IPERVALINEMIA	
		METILMALONICO ACIDURIA	
		GLUTARICO ACIDURIA	
		ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA	
		OMOCISTINURIA	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
		IPERORNITINEMIA	
		IPERORNITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRULLINURIA	*SINDROME HHH*
		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
		IPERPROLINEMIA	
		ALBINISMO	
		HARTNUP, MALATTIA DI	
		CISTINURIA	
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
		CISTINOSI	
RCG050	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE**	CITRULLINEMIA	
		DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	
		ARGININSUCCINICO ACIDURIA	
		DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	
		DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	
		ARGININEMIA	

RCG060	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI** (*ESCLUSO: DIABETE MELLITO)*	GLICOGENOSI	
		GALATTOSEMIA	
		INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	
		DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFATASI	
		DEFICIT CONGENITO DI LATTASI	
		DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO	
		DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI	
		MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	
RCG061	**IPERINSULINISMI CONGENITI**	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
RCG070	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE** *(ESCLUSO: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE TIPO IIa E IIb; IPERCOLESTEROLEMIA PRIMITIVA POLIGENICA; IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE COMBINATA; IPERLIPOPROTEINEMIA DI TIPO III*)	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
		ABETALIPOPROTEINEMIA	*BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI*
		TANGIER, MALATTIA DI	*DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA*
		DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI	
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	
RCG071	**DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI (codice RN1200)		
	CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE, SINDROME DI (codice RNG060)		
RCG072	**DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI**	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (vecchio codice RCG070)	*DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI*
		DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	
RCG073	**DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI**	SINDROME PHARC	
RC0080	SINDROMI LIPODISTROFICHE *(ESCLUSO: FORME SECONDARIE LOCALIZZATE E FORME HIV CORRELATE)*		

RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		*ADIPOSI DOLOROSA*
RCG084	**MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)		
	ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	
		ACIDEMIA PIPECOLICA	
	REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		*EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME*
RCG085	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI**	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-IDROSSILASI	
RCG110	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME**	PORFIRIE	
RCG120	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE**	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
		XANTINURIA	
RC0160	IPOFOSFATASIA		*FOSFOETILAMINURIA*
RC0230	CALCINOSI TUMORALE		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE			
RCG074	**DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI** *(ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER con codice RN1760)*	DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD)	
		DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD)	
		DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA	
		DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD)	
		DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI	
RCG075	**DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI**	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI	
RCG076	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI**	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI	
RCG077	**DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE**	DEFICIT DI CITOCROMO C OSSIDASI	

RCG078	**DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	SINDROME MELAS (codice RN0710)		*MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS*
	SINDROME MERRF (codice RN0720)		*EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI*
	ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)		
	PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)		
	ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)		
	KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)		
RCG081	**DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)		
RCG082	**SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA**	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)	
RCG083	**ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE**	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I	
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE			
RCG080	**DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI**	FABRY, MALATTIA DI	
		GAUCHER, MALATTIA DI	
		NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	
		NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
RCG140	**MUCOPOLISACCARIDOSI**	HURLER, SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI I-H*
		SCHEIE, SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI I-S*
		HUNTER , SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI II*
		SANFILIPPO, SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI III*
		MORQUIO, MALATTIA DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI IV*
		MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI VI*
		SLY, SINDROME DI	*MUCOPOLISACCARIDOSI VII*
RCG090	**MUCOLIPIDOSI**	MUCOLIPIDOSI TIPO II	
		MUCOLIPIDOSI TIPO III	

		MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
RCG091	**OLIGOSACCARIDOSI**	ALFA-MANNOSIDOSI	
		BETA-MANNOSIDOSI	
		FUCOSIDOSI	
		MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	*MALATTIA DI SALLA*
		SIALIDOSI	
		SCHINDLER, MALATTIA DI	*DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI*
		GALATTOSIALIDOSI	
RFG030	**GANGLIOSIDOSI**		
RFG020	**CEROIDOLIPOFUSCINOSI**	BATTEN, MALATTIA DI	
		KUFS, MALATTIA DI	
RCG180	**ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	AUSTIN, SINDROME DI	
	KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	WOLMAN, MALATTIA DI	
	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		*DEFICIENZA DI CERAMIDASI*
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI			
RCG092	**DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA**	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
RCG093	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO**	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
RCG094	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)		
RCG095	**ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI** *(ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E codice RFG040)*	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	EMOCROMATOSI EREDITARIA	*EMOCROMATOSI FAMILIARE*
	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
	ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)		
RCG101	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO (codice RC0070)		*ACRODERMATITE ENTEROPATICA*
RCG102	**DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	MENKES, SINDROME DI	*MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI*
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		*DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE*
RCG103	**ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI**	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	
		IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	**DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)**		
RCG130	**AMILOIDOSI SISTEMICHE**		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		*EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO*
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
RCG150	**ISTIOCITOSI CRONICHE**	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RCG160	**IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE**	AGAMMAGLOBULINEMIA	
		DIGEORGE, SINDROME DI (*ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090)*	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	
RCG161	**SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	SINDROME CINCA	
	SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME DA IPER IgD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		*ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA*

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RDG010	**ANEMIE EREDITARIE** (*ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI con attività enzimatica > 10%*)	ANEMIA EMOLITICA CRONICA NON SFEROCITICA DA DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI (con attività enzimatica < 10%)	
		SFEROCITOSI EREDITARIA	
		TALASSEMIE (*ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR*)	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
		BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI	*ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA*
		FANCONI, ANEMIA DI	*PANCITOPENIA DI FANCONI*
		ANEMIE SIDEROBLASTICHE	
		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUTTASI	*METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA*
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		*MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI*
RDG020	**DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE**	EMOFILIA A	
		EMOFILIA B	
		VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
		DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
		DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI *(ESCLUSO: SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G1691A DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASINTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G20210A DEL GENE DELLA PROTROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE C677T DEL GENE MTHFR)*	
RDG030	**PIASTRINOPATIE EREDITARIE**	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
		DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
		TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
RDG031	**PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE**		
RDG040	**TROMBOCITOPENIE EREDITARIE**	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
RDG050	**SINDROMI MIELODISPLASTICHE**		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		*DISFAGOCITOSI CRONICA*

RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI		
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE *(ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)*		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RDG051	**NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
	NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)		
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RFG010	**LEUCODISTROFIE**	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI	
		ALEXANDER, MALATTIA DI	
		CANAVAN, MALATTIA DI	
		PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
		SINDROME CACH	*ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE*
			LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER)
		NASU-HAKOLA, SINDROME DI	*OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE*
RF0040	RETT, SINDROME DI		
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA		
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RFG040	**MALATTIE SPINOCEREBELLARI**	ATASSIA DI FRIEDREICH	
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	*STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI*
		ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	*DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE*
		DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
		DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	

		DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	*ATROFIA CEREBELLO OLIVARE*
		DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	*ATROFIA SPINODENTATA*
		ATASSIA PERIODICA	*ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE*
		MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	
		ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	*DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E*
		ATASSIA-TELEANGECTASIA	*LOUIS-BAR, SINDROME DI*
		SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
RFG041	**NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO**	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
		DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	*SEITELBERG, MALATTIA DI*
RFG050	**ATROFIE MUSCOLARI SPINALI**	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
		KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
		KENNEDY, MALATTIA DI	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI		
RF0150	NARCOLESSIA		
RF0310	CADASIL		*ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA*
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		*BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI*
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA *(LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)*		
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		*SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI*
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI		
RFG060	**NEUROPATIE EREDITARIE**	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	*NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III*
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
		CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	*ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE*

		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	*POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE*
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	
		ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	
		ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	*RILEY-DAY, SINDROME DI (o DISAUTONOMIA FAMILIARE)*
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		*STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI*
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		
RN1610	SINDROME POEMS		
RFG070	**MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE**	MIOPATIA CENTRAL CORE	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
		MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
		MIOPATIA NEMALINICA	
RFG080	**DISTROFIE MUSCOLARI**	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
		DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
RFG090	**DISTROFIE MIOTONICHE**	STEINERT, MALATTIA DI	
		THOMSEN, MALATTIA DI	
		VON EULENBURG, MALATTIA DI	
RFG100	**PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE**		
RFG160	**DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (*LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)*		

RFG101	**SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	MIASTENIA GRAVIS	
	EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		
RFG102	**ENCEFALOPATIE DI SVILUPPO ED EPILETTICHE (Le patologie sottoelencate, pure incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	
	DRAVET, SINDROME DI (RF0061)		
	WEST, SINDROME DI (codice RF0140)		
	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI (codice RN1520)		
	LENNOX-GASTAULT, SINDORME DI (codice RF0130)		

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		*CRISWICK-SCHEPENS, SINDROME DI*
RF0201	COATS, MALATTIA DI		
RF0210	EALES, MALATTIA DI		
RF0220	BEHR, SINDROME DI		
RFG110	**DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE**	DISTROFIA VITREO-RETINICA	*RETINOSCHISI GIOVANILE*
		RETINITE PIGMENTOSA	*DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA*
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	*FUNDUS ALBIPUNCTATUS*
		DISTROFIA DEI CONI	
		STARGARDT, MALATTIA DI	
		AMAUROSI CONGENITA DI LEBER	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	*FUNDUS FLAVIMACULATUS*
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	*GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI*
RFG120	**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		
RFG130	**DEGENERAZIONI DELLA CORNEA**	DEGENERAZIONE NODULARE	*DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN*

		DEGENERAZIONE MARGINALE	*TERRIEN, SINDROME DI*
RFG140	**DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA**	MEESMANN, DISTROFIA DI	*DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE*
		COGAN, DISTROFIA DI	*DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE*
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	*DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I*
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	*DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS*
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	*DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE*
		DISTROFIA CORNEALE MACULARE	*DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II*
		DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	
		CORNEA GUTTATA	
		DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	
		DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS	
		DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE 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*
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		*HORTON, MALATTIA DI*
RGG010	**MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE**	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	*MOSCHCOWITZ, SINDROME DI*
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		*RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI*

RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		*VASCULITE DA IgA*
RGG020	**LINFEDEMI PRIMARI CRONICI**	LINFEDEMA IDIOPATICO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	*LINFEDEMA DI NONNE-MILROY*
		LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	*LINFEDEMA DI MEIGE*
RG0041	KAWASAKI, MALATTIA DI, limitatamente alle classi di rischio AHA III-IV-V (esenzione da riconfermare dopo 5 anni)		
RG0130	SINDROME SISTEMICA DA AUMENTATA PERMEABILITA' CAPILLARE		*CLARKSON, MALATTIA DI*

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCOIDOSI *(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)*		
RHG010	**MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE**	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	*HAMMAN-RICH, SINDROME DI*
		FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	*ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA*
RHG011	**SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA**	ONDINE, SINDROME DI	
		SINDROME ROHHAD	
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
RNG110	**DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE			
CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	**MALATTIA E/O GRUPPO**	**ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO**	**SINONIMI**
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		*WALDMANN, MALATTIA DI (codice RC0140)*
RIG010	**COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI**	BYLER, MALATTIA DI	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
RIG020	**DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE**	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	*CLORIDORREA CONGENITA*
RI0090	INSUFFICIENZA INTESTINALE CRONICA BENIGNA (IICB), limitatamente alle forme cliniche tipo II e tipo III (esenzione da riconfermare dopo 2 anni per le forme irreversibili)		
RIG030	**MALATTIE AUTOIMMUNI DEL FEGATO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	COLANGITE BILIARE PRIMITIVA	
	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE (RI0050)	EPATITE AUTOIMMUNE	

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJG010	**TUBULOPATIE PRIMITIVE**	DENT, SINDROME DI	
		BARTTER, SINDROME DI (si trovava nel gruppo RCG010)	
		GITELMAN, SINDROME DI	
RJG020	**GLOMERULOPATIE PRIMITIVE** *(ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)*		
RN1360	ALPORT, SINDROME DI		

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY		*KUNZE-RIEHM, SINDROME DI*
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
RNG140	**DERMATOSI ACANTOLITICHE AUTOSOMICHE DOMINANTI DEL CALCIO - ATPasi (le patologie sottoelencate, pure incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	HAILEY-HAILEY, MALATTIA DI	
	DARIER, MALATTIA DI (RN0550)		
RNG151	**SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
		DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	

	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		*SINDROME EEC*
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
	IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
	IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		*GOLTZ, SINDROME DI*
	INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		*BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI*
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
RNG070	**ITTIOSI CONGENITE** (*ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)* **(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	ITTIOSI CONGENITA	
		ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	
		ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	*ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO*
		ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	
		ITTIOSI X-LINKED	
		NETHERTON, SINDROME DI	
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		*ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO*
	SINDROME KID (codice RN1500)		*SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'*
RN0500	CUTIS LAXA		
RNG130	**CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE**		
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		*TOURAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI*
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI		
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
RN1710	TAY, SINDROME DI		

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

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

15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO			
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	

RNG150	**AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA**	ANDERMANN, SINDROME DI	
		DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RNG011	**ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO**	SINDROME IDROLETALE	
		DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	
		TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	
		BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	
		BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	*PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE*
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI		
RN0071	SPINA BIFIDA, NELLE FORME CLINICHE DI MENINGOCELE E MIELOMENINGOCELE		
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO			
RFG150	**ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE**	LENZ, SINDROME DI	
		SINDROME ANOFTALMIA PLUS	
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI		
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI		
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI		
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI		
RN0110	ANIRIDIA		
RNG101	**COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE	
	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)	COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO	
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"		
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE		
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI		
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI		
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA		*DE MORSIER, SINDROME DI*
RN1460	FRASER, SINDROME DI		
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI		

RNG111	**ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO**	AICARDI, SINDROME DI	
		BARAITSER-WINTER, SINDROME DI	
		SINDROME CODAS	
		SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE	
		NANCE-HORAN, SINDROME DI	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE			
RNG030	**SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	APERT, SINDROME DI	
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	GOODMAN, SINDROME DI	
	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	SINDROME C (vecchio codice RNG040)	
	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI (vecchio codice RNG040)	
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI (vecchio codice RNG040)	
	PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI (vecchio codice RNG040)	
	SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)		
	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)		
	CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)		
	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)		
	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)		
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)		
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)		*CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI*
RN1000	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER	
RNG040	**ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE** *(ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)*	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE			
RNG121	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	MOHR, MALATTIA DI	
		PITT-HOPKINS, SINDROME DI	

	GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI (vecchio codice RN0990)	
	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI (vecchio codice RN1090)	
	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	*PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI*
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0260	FOCOMELIA		
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL		
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE		
RN0430	POLAND, SINDROME DI		
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE		
RNG020	**SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	MARDEN-WALKER, SINDROME DI	
	ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)		
		ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA	*BEALS, SINDROME DI*
	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		*SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I*
	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
RNG131	**ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	SINDROME RAPADILINO	
	SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)		
	ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)		
	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)		

MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI			
RNG141	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI** (*ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)*	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	
		EBSTEIN, ANOMALIA DI	
		CUORE CRISS-CROSS	
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		*BEAN, SINDROME DI*
RN0740	IVEMARK , SINDROME DI		*ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI*
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		
RNG142	**ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI**	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
		SINDROME CLOVE	
		SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
RN0322	ONFALOCELE		
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	*PENTALOGIA DI CANTRELL*
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RNG251	**DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	ATRESIA ILEALE	
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA COLICA	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	

	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	*ESTROFIA DELLA CLOACA*
RNG252	**ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE**	MICROGASTRIA	
		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG261	**MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA** (*ESCLUSO: RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)* **(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	*SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOFTISI GIOVANILE CON AMAUROSI DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA*
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
RNG262	**DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	DISGENESIA GONADICA	
	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	PERRAULT, SINDROME DI	
		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	*REIFENSTEIN, SINDROME DI (Vecchio codice RC0030)*
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
RNG263	**ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO**	FRASIER, SINDROME DI	
		SINDROME SERKAL	
RNG264	**ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO**	EPISPADIA	

		MEGALOURETRA	
		AFALLIA	
		MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER, SINDROME DI	
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO			
RNG271	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	ACRODISOSTOSI (codice RN0280)		
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
RNG050	**CONDRODISTROFIE CONGENITE**	ACONDROGENESI	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		OSTEOCONDROMI MULTIPLI	*ESOSTOSI MULTIPLE*
		DISPLASIA DI KNIEST	
		DISPLASIA METATROPICA	
		DISPLASIA CAMPOMELICA	
		DESBUQUOIS, SINDROME DI	
		LARSEN, SINDROME DI	
RNG060	**OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA**	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
		OSTEOGENESI IMPERFETTA	
		OSTEOPETROSI	
		DISPLASIA FIBROSA	
		ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
		FAIRBANK, MALATTIA DI	*DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA*
		DISCONDROSTEOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA	
		DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN, MALATTIA DI	
		McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	*OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA*
		SINDROME DOOR	
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI		
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		*DISPLASIA SPONDILOCOSTALE*

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE			
RNG080	**SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA** *(ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)* **(le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**		
	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
RNG090	**SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (*ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE* RN1770)	
		PHELAN McDERMID, SINDROME DI	
	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5*
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		*TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE*
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;* *PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI*
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		*MARTIN-BELL, SINDROME DI*
RNG091	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)		
	STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
RNG092	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
	AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)		
	DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)		

	ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)		
	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)		
	SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)		
	SHORT SINDROME (codice RN0730)		
RNG093	**SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		MACRODATTILIA PIK3CA CORRELATA	
	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
	SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		*GIGANTISMO CEREBRALE*
	WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
RNG100	**ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE** *(LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)*	SINDROME KBG	
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI		
RNG200	**AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	COWDEN, MALATTIA DI	
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
		BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	*MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI*
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		*LAURENCE-MOON, SINDROME DI*
RN0830	BLOOM, SINDROME DI		
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		

RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1530	SINDROME LEOPARD		
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI		
RN1021	SINDROME FG		*KELLER, SINDROME DI*
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI		
RN0900	FRYNS, SINDROME DI		
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI		
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI		
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI		*SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE*
RC0270	LOWE, SINDROME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI		*SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA*
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI		
RN1020	OPITZ, SINDROME DI		*SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I*
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI		
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI		*SINDROME W DI PALLISTER*
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		*ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA*
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		*SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II*
RN0850	SINDROME CHARGE		
RN0940	SINDROME KABUKI		*NIIKAWA-KUROKI, SINDROME DI*
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE		*NEÜHAUSER, SINDROME DI*
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		*ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA*
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		

RNG094	**SINDROMI PROGEROIDI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**	HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI	
		POICHILODERMA CONGENITO	*ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI*
	WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)	WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI	
	COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI		
RNG095	**SINDROMI DI WAARDENBURG**		
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI		
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI		
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA		
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA		