

## **ELENCO MALATTIE RARE ESENTI**

***AI SENSI DELL' ALLEGATO 1 AL DM N° 279/2001***

### **RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA**

Data aggiornamento:

24 novembre 2009

## Elenco delle Malattie Rare/Gruppi di Malattie Rare e dei corrispettivi Codici Identificativi (Codice Esenzione)

RA	Malattie infettive e parassitarie (cod. ICD9-CM da 001 a 139)
RA0010	<b>Hansen malattia di</b>
RA0020	<b>Whipple malattia di</b>
RA0030	<b>Lyme malattia di</b>

RB	Tumori (cod. ICD9-CM da 140-239)
RB0010	<b>Wilms tumore di</b>
RB0020	<b>Retinoblastoma</b>
RB0030	<b>Cronkhite-Canada malattia di</b>
RB0040	<b>Gardner malattia di</b>
RB0050	<b>Poliposi familiare</b>
RB0060	<b>Linfoangiomiomatosi</b>
RBG010	<b>Neurofibromatosi</b>
	<i>Neurofibromatosi tipo I</i>
	<i>Neurofibromatosi tipo II</i>

RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279)
RC0010	<b>Deficienza di Acth</b>
RC0020	<b>Kallmann sindrome di</b>
RC0030	<b>Reifenstein sindrome di</b>
RC0040	<b>Pubertà precoce idiopatica</b>
RC0050	<b>Leprecaunismo</b>
RC0060	<b>Werner sindrome di</b>
RC0070	<b>Deficienza congenita di zinco</b>
RC0080	<b>Lipodistrofia totale</b>
RC0090	<b>Dercum malattia di</b>
RC0100	<b>Farber malattia di</b>
RC0110	<b>Crioglobulinemia mista</b>
RC0120	<b>Aceruloplasminemia congenita</b>
RC0130	<b>Atransferrinemia congenita</b>
RC0140	<b>Waldmann malattia di</b>
RC0150	<b>Wilson malattia di</b>

RC0160	<b>Ipofosfatasia</b>
RC0170	<b>Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente</b>
RC0180	<b>Crigler-Najjar sindrome di</b>
RC0190	<b>Angioedema ereditario</b>
RC0200	<b>Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina</b>
RC0210	<b>Behçet malattia di</b>
RCG010	<b>Iperaldosteronismi primitivi</b>
	<i>Bartter sindrome di</i>
	<i>Conn sindrome di</i>
	<i>Gitelman sindrome di</i>
	<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>
RCG020	<b>Sindromi adrenogenitali congenite</b>
	<i>11-beta-idrossilasi deficit di</i>
	<i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i>
	<i>18-idrossilasi deficit di</i>
	<i>21-idrossilasi-deficit-di</i>
	<i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di</i>
RCG030	<b>Poliendocrinopatie autoimmuni</b>
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I</i>
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i>
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i>
RCG040	<b>Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi</b>
	<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>
	<i>Aciduria glutarica</i>
	<i>Aciduria idrossiglutarica</i>
	<i>Alaninemia</i>
	<i>Albinismo</i>
	<i>Alcaptonuria</i>
	<i>Beta-Chetotilasi deficit di</i>
	<i>Biotinidasi deficit di</i>
	<i>Cistinosi</i>
	<i>Cistinuria</i>
	<i>Fanconi sindrome renale</i>
	<i>Hartnup malattia di</i>
	<i>Iminoacidemia</i>
	<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>
	<i>Iperfenilalaninemia</i>
	<i>Iperglicinemia non chetotica</i>



	<i>Iperistidinemia</i>
	<i>Iperlisinemia</i>
	<i>Iperornitinemia</i>
	<i>Iperprolinemia</i>
	<i>Ipervalinemia</i>
	<i>Lowe sindrome di</i>
	<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero</i>
	<i>Metilmalonico acidemia</i>
	<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>
	<i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i>
	<i>Omocistinuria</i>
	<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i>
	<i>Prolidasi deficit di</i>
	<i>Propionico acidemia</i>
	<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>
	<i>Tirosinemia</i>
RCG050	<b>Disturbi del ciclo dell'urea</b>
	<i>Aciduria argininosuccinica</i>
	<i>Arginasi deficit di</i>
	<i>Carbamil-fosfato-sintetasi deficit di</i>
	<i>Citrullinemia</i>
	<i>N-acetil-glutammato-sintetasi deficit di</i>
	<i>Ornitina carbamiltransferasi deficit di</i>
RCG060	<b>Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito</b>
	<i>Aspartilglucosaminuria</i>
	<i>Disordine congenito della glicosilazione</i>
	<i>Fucosidosi</i>
	<i>Galattosemia</i>
	<i>Glicogenosi tipo I</i>
	<i>Glicogenosi tipo II</i>
	<i>Glicogenosi tipo IIb</i>
	<i>Glicogenosi tipo III</i>
	<i>Glicogenosi tipo IV</i>
	<i>Glicogenosi tipo V</i>
	<i>Glicogenosi tipo VI</i>
	<i>Glicogenosi tipo VII</i>
	<i>Glicogenosi tipo VIII</i>

	<i>Glicogenosi tipo IX</i>
	<i>Glicogenosi tipo XI</i>
	<i>Glicogeno-sintetasi deficit di</i>
	<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i>
	<i>Iperossaluria primaria</i>
	<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio</i>
	<i>Malattia da corpi poliglucosani</i>
	<i>Mannosidosi</i>
	<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i>
RCG070	<b>Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III</b>
	<i>Abetalipoproteinemia</i>
	<i>Beta ossidazione deficit di</i>
	<i>Carnitina muscolare deficit di</i>
	<i>Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di</i>
	<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i>
	<i>Ipercolesterolemia familiare autosomica recessiva</i>
	<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>
	<i>Ipobetalipoproteinemia</i>
	<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i>
	<i>Tangier malattia di</i>
	<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>
RCG080	<b>Disturbi da accumulo di lipidi</b>
	<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i>
	<i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i>
	<i>Fabry malattia di</i>
	<i>Gaucher malattia di</i>
	<i>Niemann-Pick malattia di</i>
	<i>Schindler malattia di</i>
	<i>Wolman malattia di</i>
RCG090	<b>Mucopolipidosi</b>
	<i>Galattosialidosi</i>
	<i>Mucopolipidosi tipo 1</i>
	<i>Mucopolipidosi tipo 2</i>
	<i>Mucopolipidosi tipo 3</i>
	<i>Mucopolipidosi tipo 4</i>

RCG100	<b>Alterazioni congenite del metabolismo del ferro</b>
	<i>Emocromatosi ereditaria</i>
	<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta congenita</i>
RCG110	<b>Porfirie</b>
	<i>Coproporfiria ereditaria</i>
	<i>Porfiria acuta intermittente</i>
	<i>Porfiria cutanea tarda</i>
	<i>Porfiria da deficit di ALAD</i>
	<i>Porfiria eritropoietica</i>
	<i>Porfiria variegata</i>
	<i>Protoporfiria</i>
RCG120	<b>Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine</b>
	<i>Adenilsuccinasi deficit di</i>
	<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di</i>
	<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i>
	<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>
	<i>Oroticoaciduria</i>
	<i>Xantinuria</i>
RCG130	<b>Amiloidosi primarie e familiari</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RCG140	<b>Mucopolisaccaridosi</b>
	<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>
RCG150	<b>Istiocitosi croniche</b>
	<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>
	<i>Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>
RCG160	<b>Immunodeficienze primarie</b>
	<i>Agammaglobulinemia</i>
	<i>DiGeorge sindrome di</i>
	<i>Duncan sindrome di</i>
	<i>Griscelli sindrome di</i>
	<i>Immunodeficienza combinata grave</i>
	<i>Immunodeficienza comune variabile</i>

	<i>Iper-IgE Sindrome</i>
	<i>Kostmann sindrome di</i>
	<i>Nezelof sindrome di</i>
	<i>Nijmegen sindrome</i>
	<i>WHIM sindrome</i>
	<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>

RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (cod. ICD9-CM da 280 a 289)
RD0010	<b>Sindrome emolitico uremica</b>
RD0020	<b>Emoglobinuria parossistica notturna</b>
RD0030	<b>Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente</b>
RD0040	<b>Neutropenia ciclica</b>
RD0050	<b>Malattia granulomatosa cronica</b>
RD0060	<b>Chédiak-Higashi malattia di</b>
RDG010	<b>Anemie ereditarie</b>
	<i>Anemia a cellule falciformi</i>
	<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>
	<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>
	<i>Blackfan-Diamond anemia di</i>
	<i>Fanconi anemia di</i>
	<i>Glucosio-6-fosfato deidrogenasi deficit di</i>
	<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi</i>
	<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i>
	<i>Piruvato chinasi deficit di</i>
	<i>Sferocitosi ereditaria</i>
	<i>Talassemie</i>
RDG020	<b>Difetti ereditari della coagulazione</b>
	<i>Afibrinogenemia</i>
	<i>Disordini ereditari trombofilici</i>
	<i>Emofilia A</i>
	<i>Emofilia B</i>
	<i>Fattore V deficit di</i>
	<i>Fattore VII deficit di</i>
	<i>Fattore X deficit di</i>
	<i>Fattore XI deficit di</i>
	<i>Fattore XII deficit di</i>
	<i>Fattore XIII deficit di</i>

	<i>Plasminogeno deficit di</i>
	<i>Proteina C deficit di</i>
	<i>Proteina S deficit di</i>
	<i>Von Willebrand malattia di</i>
RDG030	<b>Piastrinopatie ereditarie</b>
	<i>Bernard-Soulier sindrome di</i>
	<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione</i>
	<i>Tromboastenia di Glanzmann</i>
RDG040	<b>Trombocitopenie primarie ereditarie</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>

RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (cod. ICD9-CM da 320 a 389)
RF0010	<b>Alpers malattia di</b>
RF0020	<b>Kearns-Sayre sindrome di</b>
RF0030	<b>Leigh malattia di</b>
RF0040	<b>Rett sindrome di</b>
RF0050	<b>Atrofia dentato rubropallidoluysiana</b>
RF0060	<b>Epilessia mioclonica progressiva</b>
RF0070	<b>Mioclono essenziale ereditario</b>
RF0080	<b>Corea di Huntington</b>
RF0090	<b>Distonia di torsione idiopatica</b>
RF0100	<b>Sclerosi laterale amiotrofica</b>
RF0110	<b>Sclerosi laterale primaria</b>
RF0120	<b>Adrenoleucodistrofia</b>
RF0130	<b>Lennox Gastaut sindrome di</b>
RF0140	<b>West sindrome di</b>
RF0150	<b>Narcolessia</b>
RF0160	<b>Melkersson-Rosenthal sindrome di</b>
RF0170	<b>Steele-Richardson-Olszewski sindrome di</b>
RF0180	<b>Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante</b>
RF0190	<b>Eaton-Lambert sindrome di</b>
RF0200	<b>Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats</b>
RF0210	<b>Eales malattia di</b>
RF0220	<b>Behr sindrome di</b>
RF0230	<b>Ciclite eterocromica di Fuch</b>
RF0240	<b>Atrofia essenziale dell'iride</b>
RF0250	<b>Emeralopia congenita</b>



RF0260	<b>Oguchi sindrome di</b>
RF0270	<b>Cogan sindrome di</b>
RF0280	<b>Cheratocono</b>
RF0290	<b>Congiuntivite lignea</b>
RF0300	<b>Atrofia ottica di Leber</b>
RFG010	<b>Leucodistrofie</b>
	<i>Aicardi-Goutieres sindrome di</i>
	<i>Alexander malattia di</i>
	<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i>
	<i>Canavan malattia di</i>
	<i>Krabbe malattia di</i>
	<i>Leucodistrofia metacromatica</i>
	<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i>
	<i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)</i>
	<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di</i>
RFG020	<b>Ceroido-lipofusinosi</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RFG030	<b>Gangliosidosi</b>
	<i>Gangliosidosi-GM1</i>
	<i>Gangliosidosi-GM2</i>
RFG040	<b>Malattie spinocerebellari</b>
	<i>Atassia di Friedreich</i>
	<i>Atassia episodica</i>
	<i>Atassia Friedreich-like</i>
	<i>Atassia spinocerebellare</i>
	<i>Atassia-Aprassia oculomotoria sindrome</i>
	<i>Atassia-Teleangectasia</i>
	<i>Boucher-Neuhauser sindrome di</i>
	<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>
	<i>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro</i>
	<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>
RFG050	<b>Atrofie muscolari spinali</b>
	<i>Amiotrofia scapolo-peroneale</i>
	<i>Kennedy malattia di</i>
	<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i>
	<i>SMA tipo 1 - Werding-Hoffman malattia di</i>
	<i>SMA tipo 2</i>
	<i>SMA tipo 3 - Kugelberg-Welander malattia di</i>

	<i>SMA tipo 4</i>
RFG060	<b>Neuropatie ereditarie</b>
	<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>
	<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>
	<i>Neuropatia assonale gigante</i>
	<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>
	<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>
	<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>
	<i>Neuropatia tomaculare</i>
	<i>Refsum malattia di</i>
	<i>Roussy-Levy sindrome di</i>
RFG070	<b>Miopatie congenite ereditarie</b>
	<i>Miopia central core</i>
	<i>Miopia centronucleare</i>
	<i>Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i>
	<i>Miopia desmin storage</i>
	<i>Miopia miotubulare</i>
	<i>Miopia multicore-minicore</i>
	<i>Miopia nemalinica</i>
RFG080	<b>Distrofie muscolari</b>
	<i>Distrofia muscolare congenita</i>
	<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i>
	<i>Distrofia muscolare distale</i>
	<i>Distrofia muscolare di Becker</i>
	<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>
	<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i>
	<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)</i>
	<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i>
	<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>
RFG090	<b>Distrofie miotoniche</b>
	<i>Distrofia miotonica tipo 1- Steinert malattia di</i>
	<i>Distrofia Miotonica tipo 2 - Miopia miotonica prossimale</i>
	<i>Miotonia Congenita tipo 1- Thomsen malattia di</i>
	<i>Miotonia Congenita tipo 2 - Becker malattia di</i>
	<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i>
RFG100	<b>Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche</b>
	<i>Paralisi Periodica Familiare</i>

RFG110	<b>Distrofie retiniche ereditarie</b>
	<i>Amaurosi congenita di Leber</i>
	<i>Distrofia dei coni</i>
	<i>Distrofia ialina della retina</i>
	<i>Distrofia vitelliforme di Best</i>
	<i>Distrofia vitreo-retinica</i>
	<i>Retinite pigmentosa</i>
	<i>Retinite punctata albescens</i>
	<i>Retinoschisi</i>
	<i>Stargardt malattia di</i>
	<i>Usher sindrome di</i>
RFG120	<b>Distrofie ereditarie della coroide</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RFG130	<b>Degenerazioni della cornea</b>
	<i>Degenerazione corneale marginale</i>
	<i>Degenerazione corneale nodulare</i>
RFG140	<b>Distrofie ereditarie della cornea</b>
	<i>Distrofia corneale posteriore</i>
	<i>Distrofia corneale stromale</i>
	<i>Distrofia corneale superficiale</i>

RG	Malattie del sistema circolatorio (cod. ICD9-CM da 390 a 459)
RG0010	<b>Endocardite reumatica</b>
RG0020	<b>Poliangioite microscopica</b>
RG0030	<b>Poliarterite nodosa</b>
RG0040	<b>Kawasaki sindrome di</b>
RG0050	<b>Churg-Strauss sindrome di</b>
RG0060	<b>Goodpasture sindrome di</b>
RG0070	<b>Granulomatosi di Wegener</b>
RG0080	<b>Arterite a cellule giganti</b>
RG0090	<b>Takayasu malattia di</b>
RG0100	<b>Teleangectasia emorragica ereditaria</b>
RG0110	<b>Budd-Chiari sindrome di</b>
RGG010	<b>Microangiopatie trombotiche</b>
	<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>

RI	Malattie dell'apparato digerente (cod. ICD9-CM da 520 a 579)
RI0010	<b>Acalasia</b>
RI0020	<b>Gastrite ipertrofica gigante</b>
RI0030	<b>Gastroenterite eosinofila</b>
RI0040	<b>Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale</b>
RI0050	<b>Colangite primitiva sclerosante</b>
RI0070	<b>Malattia da inclusione dei microvilli</b>
RI0080	<b>Linfangectasia intestinale</b>

RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario (cod. ICD9-CM da 580 a 629)
RJ0010	<b>Diabete insipido nefrogenico</b>
RJ0020	<b>Fibrosi retroperitoneale</b>
RJ0030	<b>Cistite interstiziale</b>

RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (cod. ICD9-CM da 680 a 709)
RL0010	<b>Eritrocheratolisi hiemalis</b>
RL0020	<b>Dermatite erpetiforme</b>
RL0030	<b>Pemfigo</b>
RL0040	<b>Pemfigoide bolloso</b>
RL0050	<b>Pemfigoide benigno delle mucose</b>
RL0060	<b>Lichen sclerosus et atrophicus</b>

RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (cod. ICD9-CM da 710 a 739)
RM0010	<b>Dermatomiosite</b>
RM0020	<b>Polimiosite</b>
RM0030	<b>Connettivite mista</b>
RM0040	<b>Fascite eosinofila</b>
RM0050	<b>Fascite diffusa</b>
RM0060	<b>Policondrite</b>
RMG010	<b>Connettiviti indifferenziate</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>

RN	Malformazioni congenite (cod. ICD9-CM da 740 a 759)
RN0010	<b>Arnold-Chiari sindrome di</b>
RN0020	<b>Microcefalia</b>
RN0030	<b>Agenesia cerebellare</b>
RN0040	<b>Joubert sindrome di</b>
RN0050	<b>Lissencefalia</b>
RN0060	<b>Oloprosencefalia</b>
RN0070	<b>Chiray Foix sindrome di</b>
RN0080	<b>Disautonomia familiare</b>
RN0090	<b>Axenfeld- Rieger anomalia di</b>
RN0100	<b>Peter anomalia di</b>
RN0110	<b>Aniridia</b>
RN0120	<b>Coloboma congenito del disco ottico</b>
RN0130	<b>Morning glory anomalia di</b>
RN0140	<b>Persistenza della membrana pupillare</b>
RN0150	<b>Blue rubber bleb nevus</b>
RN0160	<b>Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea</b>
RN0170	<b>Atresia del digiuno</b>
RN0180	<b>Atresia o stenosi duodenale</b>
RN0190	<b>Ano imperforato</b>
RN0200	<b>Hirschsprung malattia di</b>
RN0210	<b>Atresia biliare</b>
RN0220	<b>Caroli malattia di</b>
RN0230	<b>Malattia del fegato policistico</b>
RN0240	<b>Ermafroditismo vero</b>
RN0250	<b>Rene con midollare a spugna</b>
RN0260	<b>Focomelia</b>
RN0270	<b>Deformità di Sprengel</b>
RN0280	<b>Acrodisostosi</b>
RN0290	<b>Camptodattilia familiare</b>
RN0300	<b>Sindrome da regressione caudale</b>
RN0310	<b>Klippel-Feil sindrome di</b>
RN0320	<b>Gastroschisi</b>
RN0330	<b>Ehlers-Danlos sindrome di</b>
RN0340	<b>Adams-Oliver sindrome di</b>
RN0350	<b>Coffin-Lowry sindrome di</b>
RN0360	<b>Coffin-Siris sindrome di</b>

RN0370	<b>Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di</b>
RN0380	<b>Filippi sindrome di</b>
RN0390	<b>Greig sindrome di, cefalopolisindattilia</b>
RN0400	<b>Jackson-Weiss sindrome di</b>
RN0410	<b>Jarcho-Levin sindrome di</b>
RN0420	<b>Pallister-W sindrome di</b>
RN0430	<b>Poland sindrome di</b>
RN0440	<b>Sequenza sirenomelica</b>
RN0450	<b>Sindrome cerebro-costo-mandibolare</b>
RN0460	<b>Sindrome femoro-facciale</b>
RN0470	<b>Sindrome oto-palato-digitale</b>
RN0480	<b>Sindrome trisma pseudocamptodattilia</b>
RN0490	<b>Weaver sindrome di</b>
RN0500	<b>Cutis Laxa</b>
RN0510	<b>Incontinentia pigmenti</b>
RN0520	<b>Xeroderma pigmentoso</b>
RN0530	<b>Cheratosi follicolare acuminata</b>
RN0540	<b>Cute marmorea teleangectasica congenita</b>
RN0550	<b>Darier malattia di</b>
RN0560	<b>Discheratosi congenita</b>
RN0570	<b>Epidermolisi bollosa</b>
RN0580	<b>Eritrocheratodermia simmetrica progressiva</b>
RN0590	<b>Eritrocheratodermia variabile</b>
RN0600	<b>Ipercheratosi epidermolitica</b>
RN0610	<b>Ipoplasia focale dermica</b>
RN0620	<b>Pachidermoperiostosi</b>
RN0630	<b>Pseudoxantoma elastico</b>
RN0640	<b>Aplasia congenita della cute</b>
RN0650	<b>Parry-Romberg sindrome di</b>
RN0670	<b>Cri Du Chat malattia del</b>
RN0680	<b>Turner sindrome di</b>
RN0690	<b>Klinefelter sindrome di</b>
RN0700	<b>Wolf-Hirschhorn sindrome di</b>
RN0710	<b>Melas sindrome</b>
RN0720	<b>Merrf sindrome</b>
RN0730	<b>Short sindrome</b>
RN0740	<b>Ivemark sindrome di</b>
RN0750	<b>Sclerosi tuberosa</b>

RN0760	<b>Peutz-Jeghers sindrome di</b>
RN0770	<b>Sturge-Weber sindrome di</b>
RN0780	<b>Von Hippel-Lindau sindrome di</b>
RN0790	<b>Aarskog sindrome di</b>
RN0800	<b>Antley-Bixler sindrome di</b>
RN0810	<b>Baller-Gerold sindrome di</b>
RN0820	<b>Beckwith-Wiedemann sindrome di</b>
RN0830	<b>Bloom sindrome di</b>
RN0840	<b>Borjeson sindrome di</b>
RN0850	<b>Charge associazione</b>
RN0860	<b>De Morsier sindrome di</b>
RN0870	<b>Dubowitz sindrome di</b>
RN0880	<b>Eec sindrome</b>
RN0890	<b>Freeman-Sheldon sindrome di</b>
RN0900	<b>Fryns sindrome di</b>
RN0910	<b>Goldenhar sindrome di</b>
RN0920	<b>Hermansky-Pudlak sindrome di</b>
RN0930	<b>Holt-Oram sindrome di</b>
RN0940	<b>Kabuki sindrome della maschera</b>
RN0950	<b>Kartagener sindrome di</b>
RN0960	<b>Maffucci sindrome di</b>
RN0970	<b>Marshall sindrome di</b>
RN0980	<b>Meckel sindrome di</b>
RN0990	<b>Moebius sindrome di</b>
RN1000	<b>Nager sindrome di</b>
RN1010	<b>Noonan sindrome di</b>
RN1020	<b>Opitz sindrome di</b>
RN1030	<b>Pallister- Hall sindrome di</b>
RN1040	<b>Pfeiffer sindrome di</b>
RN1050	<b>Rieger sindrome</b>
RN1060	<b>Roberts sindrome di</b>
RN1070	<b>Robinow sindrome di</b>
RN1080	<b>Russell-Silver sindrome di</b>
RN1090	<b>Schinz-Giedion sindrome di</b>
RN1100	<b>Seckel sindrome di</b>
RN1110	<b>Sequenza da ipocinesia fetale</b>
RN1120	<b>Simpson-Golabi-Behmel sindrome di</b>
RN1130	<b>Sindrome branchio-oculo-facciale</b>

RN1140	<b>Sindrome branchio-oto-renale</b>
RN1150	<b>Sindrome cardio-facio-cutanea</b>
RN1160	<b>Sindrome oculo-cerebro-cutanea</b>
RN1170	<b>Sindrome proteo</b>
RN1180	<b>Sindrome trico-rino-falangea</b>
RN1190	<b>Sindrome unghia-rotula</b>
RN1200	<b>Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di</b>
RN1210	<b>Smith-Magenis sindrome di</b>
RN1220	<b>Stickler sindrome di</b>
RN1230	<b>Summit sindrome di</b>
RN1240	<b>Townes-Brocks sindrome di</b>
RN1250	<b>Vacterl associazione</b>
RN1260	<b>Wildervanck sindrome di</b>
RN1270	<b>Williams sindrome di</b>
RN1280	<b>Winchester sindrome di</b>
RN1290	<b>Wolfram sindrome di</b>
RN1300	<b>Angelman sindrome di</b>
RN1310	<b>Prader-Willi sindrome di</b>
RN1320	<b>Marfan sindrome di</b>
RN1330	<b>Sindrome da X fragile</b>
RN1340	<b>Aase-Smith sindrome di</b>
RN1350	<b>Alagille sindrome di</b>
RN1360	<b>Alport sindrome di</b>
RN1370	<b>Alstrom sindrome di</b>
RN1380	<b>Bardet-Biedl sindrome di</b>
RN1390	<b>Carpenter sindrome di</b>
RN1400	<b>Cockayne sindrome di</b>
RN1410	<b>Cornelia De Lange sindrome di</b>
RN1420	<b>De Sanctis Cacchione malattia di</b>
RN1430	<b>Denys-Drash sindrome di</b>
RN1440	<b>Displasia oculo-digito-dentale</b>
RN1450	<b>Displasia spondiloepifisaria congenita</b>
RN1460	<b>Fraser sindrome di</b>
RN1470	<b>Hay-Wells sindrome di</b>
RN1480	<b>Ipomelanosi di Ito</b>
RN1490	<b>Isaacs sindrome di</b>
RN1500	<b>Kid sindrome</b>
RN1510	<b>Klippel-Trenaunay sindrome di</b>



RN1520	<b>Landau-Kleffner sindrome di</b>
RN1530	<b>Leopard sindrome</b>
RN1540	<b>Levy-Hollister sindrome di</b>
RN1550	<b>Marshall-Smith sindrome di</b>
RN1560	<b>Neu-Laxova sindrome di</b>
RN1570	<b>Neuroacantocitosi</b>
RN1580	<b>Norrie malattia di</b>
RN1590	<b>Pallister-Killian sindrome di</b>
RN1600	<b>Pearson sindrome di</b>
RN1610	<b>POEMS sindrome</b>
RN1620	<b>Rubinstein-Taybi sindrome di</b>
RN1630	<b>Sindrome acrocallosa</b>
RN1640	<b>Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica</b>
RN1650	<b>Sindrome del nevo displastico</b>
RN1660	<b>Sindrome del nevo epidermale</b>
RN1670	<b>Sindrome pterigio multiplo</b>
RN1680	<b>Sindrome trico-dento-ossea</b>
RN1690	<b>Sindrome trombocitopenica con assenza di radio</b>
RN1700	<b>Sjögren-Larsson sindrome di</b>
RN1710	<b>Tay sindrome di</b>
RN1720	<b>Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di</b>
RN1730	<b>Wagr sindrome di</b>
RN1740	<b>Walker-Warburg sindrome di</b>
RN1750	<b>Weill-Marchesani sindrome di</b>
RN1760	<b>Zellweger sindrome di</b>
RNG010	<b>Pseudoermafroditismi</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RNG020	<b>Artrogriposi multiple congenite</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RNG030	<b>Acrocefalosindattilia</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RNG040	<b>Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia</b>
	<i>C sindrome</i>
	<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i>
	<i>Craniosinostosi primaria</i>
	<i>Crouzon malattia di</i>
	<i>Disostosi cleidocranica</i>
	<i>Disostosi mandibolofacciale</i>

	<i>Disostosi maxillofacciale</i>
	<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>
	<i>Displasia mandibolo-acrale</i>
	<i>Displasia maxillonasale</i>
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>
RNG050	<b>Condrodistrofie congenite</b>
	<i>Acondrogenesi</i>
	<i>Acondroplasia</i>
	<i>Condrodisplasia letale</i>
	<i>Condrodisplasia metafisaria</i>
	<i>Condrodisplasia punctata</i>
	<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand</i>
	<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>
	<i>Displasia acromicrica</i>
	<i>Displasia epifisaria emimelica</i>
	<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i>
	<i>Displasia Pseudoreumatoide Progressiva</i>
	<i>Distrofia toracica asfissiante</i>
	<i>Encondromatosi multipla</i>
	<i>Esostosi multipla</i>
	<i>Ipocondroplasia</i>
	<i>Keutel sindrome di</i>
	<i>Kniest displasia</i>
	<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i>
	<i>Sindrome camptomelica</i>
RNG060	<b>Osteodistrofie congenite</b>
	<i>Atelosteogenesi</i>
	<i>Conradi-Hunermann sindrome di</i>
	<i>Discondrosteosi</i>
	<i>Displasia craniometafisaria</i>
	<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i>
	<i>Displasia fibrosa</i>
	<i>Displasia spondiloepifisaria</i>
	<i>Displasia spondilometafisaria</i>
	<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i>
	<i>Engelmann malattia di</i>

	<i>Fairbank malattia di</i>
	<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i>
	<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i>
	<i>Larsen sindrome di</i>
	<i>McCune-Albright sindrome di</i>
	<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i>
	<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>
	<i>Osteogenesi imperfetta</i>
	<i>Osteopetrosi</i>
	<i>Picnodisostosi</i>
RNG070	<b>Ittiosi congenite</b>
	<i>Ittiosi bollosa di Siemens</i>
	<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i>
	<i>Ittiosi Hystrix</i>
	<i>Ittiosi X-linked</i>
	<i>Netherton sindrome di</i>
RNG080	<b>Sindromi da aneuploidia cromosomica</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RNG090	<b>Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>
RNG100	<b>Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale</b>
	<i>attualmente non sono previste malattie afferenti per questo gruppo</i>

RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale (cod. ICD9-CM da 760 a 779)
RP0010	<b>Embriofetopatia rubeolica</b>
RP0020	<b>Sindrome fetale da acido valproico</b>
RP0030	<b>Sindrome fetale da idantoina</b>
RP0040	<b>Sindrome alcolica fetale</b>
RP0050	<b>Apnea infantile</b>
RP0060	<b>Kernittero</b>
RP0070	<b>Fibrosi epatica congenita</b>

RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti (cod. ICD9-CM da 780 a 799)
RQ0010	<b>Gerstmann sindrome di</b>