

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

Allegato 7 Supplemento Ordinario n. 15 alla GAZZETTA UFFICIALE, Serie Generale n. 65 del 18-03-2017

Implementato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Lombardia

Legenda	
	Nuovo codice
	Codice non presente nei nuovi LEA
	Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7
SNE	Screening Neonatale Esteso

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RA0010	Hansen malattia di			
RA0020	Whipple malattia di			
RA0030	Lyme malattia di			

2. TUMORI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RB0010	Wilms tumore di	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.		
RB0020	Retinoblastoma	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.		
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di			
RB0040	Gardner sindrome di			Gardner malattia di
RB0050	Poliposi familiare			
RB0060	Linfoangioleiomiomatosi			
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare			
RBG010	Neurofibromatosi			
	<i>Neurofibromatosi tipo I</i>			
	<i>Neurofibromatosi tipo II</i>			
	<i>Neurofibromatosi tipo III</i>			
RBG020	Complesso Carney			
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon			
	<i>Lynch sindrome di</i>			
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo			

3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0010	Deficienza di ACTH			
RC0020	Kallmann sindrome di			
RC0030	Reifenstein sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG262.		
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi <i>Bartter sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.		
	<i>Conn sindrome di</i>			
	<i>Gitelman sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.		
	<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>			
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite <i>11-beta-idrossilasi deficit di</i> <i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i> <i>18-idrossilasi deficit di</i> <i>20,22-desmolasi deficit di</i> <i>21-idrossilasi deficit di</i> <i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di</i> <i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di</i> <i>STAR deficit di</i>			
RC0021	Deficit congenito isolato di GH			
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito			
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I</i> <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i> <i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i>			
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita <i>Laron sindrome di</i>			
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.		
RC0050	Leprecaunismo			
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di			
RC0280	Refetoff sindrome di			
RF0400	Pendred sindrome di			
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple <i>Sindrome MEN tipo 1</i> <i>Sindrome MEN tipo 2A</i>			

Sindrome MEN tipo 2B

Sindrome MEN tipo 4

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi			Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
	<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>			Aciduria glutarica
	<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i>			
	<i>Acidemia isovalerica (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i>			
	<i>Acidemia propionica (SNE)</i>			Propionico acidemia
	<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>			
	<i>Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)</i>			
	<i>Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)</i>			
	<i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)</i>			
	<i>Aciduria idrossiglutarica</i>			
	<i>Aciduria malonica (SNE)</i>			
	<i>Albinismo</i>			
	<i>Alcaptonuria</i>			
	<i>Biotinidasi deficit di</i>	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)		
	<i>Cistinosi</i>			
	<i>Cistinuria</i>			
	<i>Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE)</i>			Beta-Chetotiolasi deficit di
	<i>Deficit biosintesi cofattore bioterina (SNE)</i>			Deficit biosintesi cofattore bioterina
	<i>Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit multiplo carbossilasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit piruvato carbossilasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit rigenerazione cofattore bioterina (SNE)</i>			Deficit rigenerazione cofattore bioterina
	<i>Encefalopatia etilmalonica (SNE)</i>			
	<i>Fanconi sindrome renale</i>			

<i>Fenilchetonuria (SNE)</i>		Fenilchetonuria
<i>Hartnup malattia di</i>		
<i>Iminoacidemia</i>		
<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>		
<i>Iper-Beta-Alaninemia</i>		
<i>Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)</i>		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna)
<i>Iperglicinemia non chetotica</i>		
<i>Iperistidinemia</i>		
<i>Iperlisinemia</i>		
<i>Ipermetioninemia (SNE)</i>		
<i>Iperprolinemia</i>		
<i>Ipervalinemia</i>		
<i>Lowe sindrome di</i>	Passa a RC0270.	
<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i>		Malattia delle urine a sciroppo di acero
<i>Metilmalonico acidemia</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
<i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i>	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	
<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)</i>		Omocistinuria
<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i>		
<i>Prolidasi deficit di</i>		
<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>		
<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i>		
<i>Tirosinemia non tipizzata</i>		Tirosinemia
<i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i>		
<i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i>		
<i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i>		
RCG050 Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie		Disturbi del ciclo dell'urea
<i>Argininemia (SNE)</i>		Arginasi (ARG) deficit di
<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i>		Arginino-succinato-liasi (ASL) deficit di
<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i>		
<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i>		Arginino-succinato-sintetasi (ASS) deficit di
<i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i>		
<i>N-acetil-glutamato-sintetasi (NAGS) deficit di</i>		

Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di

RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati		Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito
	<i>Aspartilglucosaminuria</i>		
	Deficit congenito di lattasi		
	<i>Difetti del trasporto del glucosio</i>		GLUT1 deficit di
	<i>Disordine congenito della glicosilazione</i>	Diventa RCG190.	
	<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i>		
	<i>Fucosidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	
	<i>Galattosemia</i>		
	<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 1</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 2</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 3</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 4</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 5</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 6</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 7</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 10</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 11</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 12</i>		
	<i>Glicogenosi tipo 13</i>		
	<i>Glicogeno-sintetasi deficit di</i>		
	<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i>		
	<i>Iperinsulinismo congenito</i>	Diventa RCG061.	
	<i>Iperossaluria primaria</i>		
	<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio</i>		
	<i>Malattia da corpi poliglucosani</i>		
	<i>Mannosidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	
	<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i>		
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	RCG060	Iperinsulinismo congenito

RCG070 Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine

Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIA e IIB; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III

Abetalipoproteinemia

Beta ossidazione deficit di

Carnitina muscolare deficit di

Carnitin palmitoil transferasi deficit di

Diventa malattia afferente al gruppo RCG074.

Deficit familiare di lipasi lipoproteica

Ipercolesterolemia familiare omozigote

Ipertrigliceridemia familiare

Ipoalfalipoproteinemia familiare

Ipo betalipoproteinemia familiare

Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di

Tangier malattia di

Xantomatosi cerebrotendinea

Diventa malattia afferente al gruppo RCG072.

RCG071 Difetti congeniti della sintesi del colesterolo

RN1200 Smith-Lemli-Opitz sindrome di

Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di

RCG072 Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari

CoA ligasi degli acidi biliari deficit di

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3

Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4

Ipercolanemia familiare

Xantomatosi cerebrotendinea

RCG070

RCG073 Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi

Sindrome PHARC

RC0080 Lipodistrofia totale

RC0090	Dercum malattia di		
RCG084	Malattie perossisomiali		
	<i>Acidemia pipecolica</i>		
	<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i>	RNG050	Condrodisplasia punctata
RF0120	Adrenoleucodistrofia		
RN1760	Zellweger sindrome di		
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi		
	<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i>		
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME		Porfirie
	<i>Coproporfiria ereditaria</i>		
	<i>Porfiria acuta intermittente</i>		
	<i>Porfiria cutanea tarda</i>		
	<i>Porfiria da deficit di ALAD</i>		
	<i>Porfiria eritropoietica congenita</i>		
	<i>Porfiria eritropoietica epatica</i>		
	<i>Porfiria variegata</i>		
	<i>Protoporfiria eritropoietica</i>		
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine		Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine
	<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>		
RC0160	Ipofosfatasia		
RC0230	Calcinosi tumorale		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE			
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi		
	<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i>		
	<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)</i>		
	<i>Deficit carnitina-acilcarnitina-translocasi (SNE)</i>		
	<i>Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)</i>		
	<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE)</i>		
	<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i>		
	<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i>		

	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i>		
	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i>		
	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>	RCG070	Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di
	<i>Deficit dienoil reduttasi (SNE)</i>		
	<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i>		
	<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)</i>		
	<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE)</i>		
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi		
	<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i>		
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici		
	<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i>		
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale		
	<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i>		
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale		
	<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i>		
	<i>Sindrome NARP</i>		
RN0710	MELAS sindrome		
RN0720	MERRF sindrome		
RF0300	Atrofia ottica di Leber		
RN1600	Pearson sindrome di		
RF0010	Alpers malattia di		
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di		
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare		
	<i>Deficit del coenzima Q10</i>		
RF0030	Leigh malattia di		
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina		
	<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i>		
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale		
	<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>		
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE			
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi		Disturbi da accumulo di lipidi
	<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>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
	<i>Wolman malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.
RCG140	Mucopolisaccaridosi	
	<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>	
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9</i>	
RCG090	Mucolipidosi	
	<i>Galattosialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
	<i>Mucolipidosi tipo 2</i>	
	<i>Mucolipidosi tipo 3</i>	
	<i>Mucolipidosi tipo 4</i>	
	<i>Sialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
RCG091	Oligosaccaridosi	
	<i>Fucosidosi</i>	RCG060
	<i>Galattosialidosi</i>	RCG090
	<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i>	
	<i>Mannosidosi</i>	RCG060
	<i>Schindler malattia di</i>	RCG080
	<i>Sialidosi</i>	RCG090
RFG030	Gangliosidosi	
	<i>Gangliosidosi-GM1</i>	
	<i>Gangliosidosi-GM2</i>	
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	
	<i>Austin sindrome di</i>	
	<i>Wolman malattia di</i>	RCG080
RC0100	Farber malattia di	
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI		
RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina	

RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato <i>Cobalamina C deficit congenito di</i>		
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D <i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i>		
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente		
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici <i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i>		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI			
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro <i>DMT1 deficit di</i> <i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i> <i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i> <i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i> <i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i> <i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i> <i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i> <i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i> <i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i>		Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
RC0120	Aceruloplasminemia congenita		
RC0130	Atransferrinemia congenita		
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco		
RC0070	Deficienza congenita di zinco		
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame <i>Menkes sindrome di</i>		
RC0150	Wilson malattia di		
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli <i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i>		
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE			
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	RCG060	Disordine congenito della glicosilazione
RCG130	Amiloidosi sistemiche		Amiloidosi primarie e familiari
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di		

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0190	Angioedema ereditario			
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore			
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina			
RCG150	Istiocitosi croniche			
	<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>			
	<i>Erdheim Chester malattia di</i>			
	<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>			
RCG160	Immunodeficienze primarie			
	<i>Agammaglobulinemia</i>			
	<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i>			
	<i>Difetto idiopatico di CD4</i>			
	<i>DiGeorge sindrome di</i>			
	<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza</i>			
	<i>Duncan sindrome di</i>			
	<i>Griscelli sindrome di</i>			
	<i>Immunodeficienza combinata grave</i>			
	<i>Immunodeficienza comune variabile</i>			
	<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento</i>			
	<i>Iper-IgE Sindrome</i>			
	<i>Neutropenia congenita grave</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RDG051.		
	<i>Nezelof sindrome di</i>			
	<i>Nijmegen sindrome</i>			
	<i>WHIM sindrome</i>			
	<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>			
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari			
	<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico</i>			
	<i>Blau sindrome di</i>			
	<i>CINCA sindrome</i>			
	<i>Iper-IgD con febbre periodica</i>			
	<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto</i>			
	<i>Malattia IgG4-correlata</i>			
	<i>Muckle-Wells sindrome di</i>			
	<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica</i>			
	<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12</i>			
RC0241	Febbre mediterranea familiare			
RC0243	Sindrome TRAPS			

RC0220 **Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)**

RC0290 **Schnitzler sindrome di**

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RDG010	Anemie ereditarie			
	<i>Anemia a cellule falciformi</i>			
	<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>			
	<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>			
	<i>Blackfan-Diamond anemia di</i>			
	<i>Drepanocitosi - beta talassemia</i>			
	<i>Fanconi anemia di</i>			
	<i>Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di (Favismo)</i>	Manca nei nuovi LEA.		
	<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>Talassemia intermedia</i>			
	<i>Talassemia major</i>			
RD0010	Sindrome emolitico uremica			
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna			
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione			
	<i>Afibrinogenemia</i>			
	<i>Antiplasmina deficit di</i>			
	<i>Antitrombina deficit di</i>			
	<i>Disfibrinogenemia</i>			
	<i>Emofilia A</i>			
	<i>Emofilia B</i>			
	<i>Fattore II deficit di</i>			
	<i>Fattore V deficit di</i>			
	<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di</i>			
	<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>			
	<i>Fattore V Leiden omozigote</i>			
	<i>Fattore VII deficit di</i>			
	<i>Fattore X deficit di</i>			
	<i>Fattore XI deficit di</i>			
	<i>Fattore XIII deficit di</i>			
	<i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di</i>			
	<i>Ipfibrinogenemia</i>			
	<i>Plasminogeno deficit di</i>			

	<i>Proteina C deficit di</i>		
	<i>Proteina S deficit di</i>		
	<i>Protrombina G20210A omozigote</i>		
	<i>Von Willebrand malattia di</i>		
RDG030	Piastrinopatie ereditarie		
	<i>Bernard-Soulier sindrome di</i>		
	<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione</i>		
	<i>Tromboastenia di Glanzmann</i>		
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche		
	<i>Porpora trombocitopenica immune</i>		
RDG040	Trombocitopenie ereditarie		Trombocitopenie primarie ereditarie
RDG050	Sindromi mielodisplastiche		
RD0050	Malattia granulomatosa cronica		
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di		
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)		
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di		
RDG051	Neutropenie congenite		
	<i>Neutropenia cronica idiopatica grave</i>	RCG160	Neutropenia congenita grave
RD0040	Neutropenia ciclica		
RD0081	Mastocitosi sistemica		

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RFG010	Leucodistrofie			
	<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>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5)</i>			
	<i>Krabbe malattia di</i>	Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG010 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.		
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)</i>			

Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)

Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3)

Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4)

Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)

Leucodistrofia metacromatica

Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG010 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.

Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali

MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)

Nasu-Hakola sindrome di

Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)

RF0040 Rett sindrome di

RF0050 Atrofia dentato rubropallidoluysiana

RF0060 Epilessia mioclonica progressiva

RF0061 Dravet sindrome di

RF0070 Mioclono essenziale ereditario

RN1520 Landau-Kleffner sindrome di

RF0080 Corea di Huntington

RFG040 Malattie spinocerebellari

Atassia congenita

Atassia di Friedreich

Atassia episodica

Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay

Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)

Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica

Atassia-Teleangectasia

~~*Atrofia multistemica*~~

Diventa RF0081.

Boucher-Neuhauser sindrome di

Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)

Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)

Karak sindrome di (NBIA2B)

Marinesco-Sjogren sindrome di

Neuroferritinopatia (NBIA3)

Paraplegia spastica ereditaria

Seitelberger malattia di (NBIA2A)

Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria

Sindrome HARP

Sindrome tremore-atassia X-fragile associata

RN1490 Isaacs sindrome di

RF0081	Atrofia multistemica		RFG040
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro		
	<i>Distrofia neuroassonale infantile</i>		
	<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i>		
RFG050	Atrofie muscolari spinali		
	<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)</i>		
	<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1</i>		
	<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva</i>		
	<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked</i>		
	<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale</i>		
	<i>Brown-Vialetto-Van-Laere sindrome di</i>	Diventa RF0390.	
	<i>Kennedy malattia di</i>		
	<i>Ipoplasia pontocerebellare tipo 1</i>		
	<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i>		
	<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i>		
	<i>SMA tipo 2</i>		
	<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i>		
	<i>SMA tipo 4</i>		
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica		
RF0110	Sclerosi laterale primaria		
RF0111	Schilder malattia di		
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di		
RF0140	West sindrome di		
RF0150	Narcolessia		
RF0310	CADASIL		
RF0350	Emicrania emiplegica familiare		
RF0360	Emiplegia alternante		
RF0370	Fahr malattia di		
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali		
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale		RFG050 Brown-Vialetto Van Laere sindrome di
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)		
RF0411	Sindrome della persona rigida		
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di		
RN0080	Disautonomia familiare	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RFG060.	
RFG060	Neuropatie ereditarie		
	<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>		
	<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>		

	<i>Disautonomia familiare</i>	RN0080
	<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>	Presente nel raggruppamento funzionale RCG084 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG060 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.
	<i>Roussy-Levy sindrome di</i>	
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	
RN1610	POEMS sindrome	
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	
	<i>Miopia central core</i>	
	<i>Miopia centronucleare</i>	
	<i>Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i>	
	<i>Miopia miofibrillare (desmin storage)</i>	
	<i>Miopia miotubulare</i>	
	<i>Miopia minicore/multi-minicore</i>	
	<i>Miopia nemalinica</i>	
	<i>Sindrome miastenica congenita</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RFG101.
RFG080	Distrofie muscolari	
	<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	Distrofie miotoniche	
	<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>	

Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)

Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)

Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)

Paramiotonia congenita di von Eulenburg

RFG100 Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche

Paralisi Periodica Familiare

RFG160 Distonie primarie

RF0090 Distonia di torsione idiopatica

RF0183 Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)

RFG101 Sindromi miasteniche congenite e disimmuni

Miastenia gravis

Passa dalle croniche 034 (Miastenia grave) alle malattie rare.

Sindrome miastenica congenita

RFG070

Susac sindrome

RF0190 Eaton-Lambert sindrome di

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare			Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats
RF0201	Coats malattia di			
RF0210	Eales malattia di			
RF0220	Behr sindrome di			
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie			
	<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	Distrofie ereditarie della coroide			
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs			Ciclite eterocromica di Fuch
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride			

RF0250	Emeralopia congenita
RF0260	Oguchi sindrome di
RF0270	Cogan sindrome di
RF0130	Degenerazioni della cornea <i>Degenerazione corneale marginale</i> <i>Degenerazione corneale nodulare</i>
RF0140	Distrofie ereditarie della cornea <i>Distrofia corneale posteriore</i> <i>Distrofia corneale stromale</i> <i>Distrofia corneale superficiale</i>
RF0280	Cheratocono
RF0290	Congiuntivite lignea
RF0320	Coroidite multifocale
RF0330	Coroidite serpiginosa

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0110	Crioglobulinemia mista			
RC0210	Behçet malattia di			
RG0010	Endocardite reumatica			
RG0020	Poliangioite microscopica			
RG0030	Poliarterite nodosa			
RG0040	Kawasaki sindrome di	Codice eliminato. Manca nei nuovi LEA.		
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			
RG0010	Microangiopatie trombotiche <i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>			
RG0090	Takayasu malattia di			
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria			
RG0110	Budd-Chiari sindrome di			
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente			
RG0020	Linfedemi primari cronici <i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> <i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> <i>Linfedema idiopatico</i>			

Linfedema primitivo autosomico recessivo
Sindrome delle unghie gialle

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
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 <i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> <i>Polmonite criptogenica organizzata</i> <i>Polmonite interstiziale acuta</i>			
RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita <i>Ondine sindrome di</i> <i>Sindrome Rohhad</i>			
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica			
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica			
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita			
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)			
RN0950	Kartagener sindrome di			

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi			Acalasia
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante			
RI0030	Gastroenterite eosinofila			
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale			
RI0050	Colangite primitiva sclerosante			
RI0060	Sprue celiaca	Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca)		
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli			
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva			Linfangectasia intestinale
RC0140	Waldmann malattia di	Codice eliminato. Sinonimo di Linfangectasia intestinale (RI0080)		

RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari <i>Byler malattia di</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i>
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale <i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio</i> <i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i>

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico			
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale			
RJ0030	Cistite interstiziale			
RJG010	Tubulopatie primitive <i>Acidosi tubulare renale</i> <i>Bartter sindrome di</i> <i>Dent sindrome di</i> <i>Gitelman sindrome di</i>		RCG010	
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime) <i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig</i> <i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica</i> <i>Glomerulopatia C3</i> <i>Glomerulopatia da fibronectina</i> <i>Malattia MYH9-correlata</i> <i>Sindrome nefrosica congenita</i> <i>Sindrome nefrosica steroide-resistente</i>		RCG010	
RN1360	Alport sindrome di			

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis			
RL0020	Dermatite erpetiforme	Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca)		
RL0030	Pemfigo			
RL0040	Pemfigoide bolloso			
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose			
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus			

RL0070	Sindrome Michelin tire baby	
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	
	<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i>	
	<i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i>	
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	EEC sindrome
RN0560	Discheratosi congenita	
RN1480	Ipomelanosi di Ito	
RN0610	Ipoplasia focale dermica	
RN0510	Incontinentia pigmenti	
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	
RNG070	Ittiosi congenite	
	<i>Ittiosi cheratinopatica</i>	
	<i>Ittiosi congenita autosomico recessiva</i>	
	<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>	
	<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>	Ittiosi volgare
	<i>Ittiosi X-linked</i>	
	<i>Netherton sindrome di</i>	
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	
RN1500	Kid sindrome	
RN0500	Cutis Laxa	
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	
RN0520	Xeroderma pigmentoso	
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	
RN0550	Darier malattia di	
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	Epidermolisi bollosa
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	
RN0590	Eritrocheratodermia variabile	
RN0620	Pachidermoperiostosi	
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	Sindrome del nevo epidermale
RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di	
RN1710	Tay sindrome di	

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RM0010	Dermatomiosite			
RM0020	Polimiosite			
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi			
RM0030	Connettivite mista			
RM0040	Fascite eosinofila			
RM0050	Fascite diffusa			
RM0060	Policondrite ricorrente			Policondrite
RMG010	Connettiviti indifferenziate	Codice eliminato. Passa nelle croniche 067 (connettiviti indifferenziate)		
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso			
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva			
RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva			
RM0100	Meloreostosi			
RM0110	Miosite a corpi inclusi			
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica			
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	Passa dalle croniche 047 [Sclerosi sistemica (progressiva)] alle malattie rare.		
RM0121	Sindrome SAPHO			

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO				
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di			
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica			Microcefalia
RN0030	Agenesia cerebellare			
RN0040	Joubert sindrome di			
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica			Lissencefalia
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica			Oloprosencefalia
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica			
	<i>Andermann sindrome di</i>			
	<i>Dandy-Walker sindrome di</i>			
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	
	<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>	
	<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di</i>	
	<i>Displasia cerebro-facio-toracica</i>	
	<i>Sindrome idroletale</i>	
	<i>Toriello-Carey sindrome di</i>	
RQ0010	Gerstmann sindrome di	
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO		
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche	
	<i>Lenz sindrome di</i>	
	<i>Sindrome anoftalmia plus</i>	
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di	Chiary Foix sindrome di
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di	Rieger sindrome
RN0100	Peters anomalia di	Peter anomalia di
RN0110	Aniridia	
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	
	<i>Coloboma congenito corioretinico</i>	
	<i>Coloboma congenito dell'iride</i>	
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	
RN0130	Morning glory anomalia di	
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	
	<i>Aicardi sindrome di</i>	
	<i>Baraitser-Winter sindrome di</i>	
	<i>Nance-Horan sindrome di</i>	
	<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i>	
	<i>Sindrome CODAS</i>	
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE		
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	Acrocefalosindattilia
	<i>Acrocefalosindattilia</i>	
	<i>Apert sindrome di</i>	
	<i>C sindrome</i>	RNG040

	<i>Goodman sindrome di</i>	
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	RNG040
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	RNG040
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	RNG040
RN0800	Antley-Bixler sindrome di	
RN0810	Baller-Gerold sindrome di	
RN1390	Carpenter sindrome di	
RN1040	Pfeiffer sindrome di	
RN1230	Summitt sindrome di	
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	
RN1000	Nager sindrome di	
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)	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
	<i>€ sindrome</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<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>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i>	
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE		
RN0990	Moebius sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.
RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	

	<i>Mohr malattia di</i>	
	<i>Moebius sindrome di</i>	RN0990
	<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i>	
	<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i>	
	<i>Schinzel-Giedion sindrome di</i>	RN1090
RN0910	Goldenhar sindrome di	
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE		
RN0260	Focomelia	
RN0270	Deformità di Sprengel	
RN0290	Camptodattilia familiare	
RN0430	Poland sindrome di	
RN0460	Sindrome femoro-facciale	
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	Artrogriposi multiple congenite
RN1060	Roberts sindrome di	
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	Sindrome pterigio multiplo
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale <i>Sindrome RAPADILINO</i>	
RN0440	Sequenza sirenomelica	
RN0340	Adams-Oliver sindrome di	
RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI		
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi <i>Cuore criss-cross</i> <i>Ebstein anomalia di</i> <i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i>	
RN0150	Blue rubber bleb nevus	
RN0740	Ivemark sindrome di	
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	

RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	
	<i>Aneurisma della vena di Galeno</i>	
	<i>Malformazione arterovenosa cerebrale</i>	
	<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i>	
	<i>Malformazione cranica del seno durale</i>	
	<i>Sindrome CLOVE</i>	
	<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i>	
	<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofaciale</i>	
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	
	<i>Pentalogia di Cantrell</i>	
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	Ano imperforato
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	
	<i>Atresia ileale</i>	
	<i>Atresia colica</i>	
	<i>Atresia intestinale multipla</i>	
	<i>Cloaca persistente</i>	
	<i>Duplicazioni del tubo digerente</i>	
	<i>Complesso OEIS</i>	
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	
RN0170	Atresia del digiuno	
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	
	<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>	
	<i>Microgastria</i>	
	<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i>	

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) <i>Senior-Loken sindrome di</i>		
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo		
RN0980	Meckel sindrome di		
RN1810	Estrofia vescicale		
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo <i>Disgenesia gonadica</i> <i>Perrault sindrome di</i> <i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i> <i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i>	RC0030	Reifenstein sindrome di
RNG010	Pseudoermafroditismi		
RN1430	Denys-Drash sindrome di		
RN0240	Ermafroditismo vero		
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo <i>Frasier sindrome di</i> <i>Sindrome SERKAL</i>		
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario <i>Afallia</i> <i>Epispadia</i> <i>Megalouretra</i> <i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di</i>		
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO			
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente		
RN0280	Acrodisostosi		
RN0300	Sindrome da regressione caudale		
RNG050	Condrodistrofie congenite <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>		Diventa afferente al gruppo RCG084.

Desbuquois sindrome di

Displasia acromicrica

Displasia epifisaria emimelica

Displasia metatropica

Displasia otospondilomegaepifisaria

Displasia pseudoreumatoide progressiva

Distrofia toracica asfissiante

Encondromatosi multipla

Esostosi multipla

Ipocondroplasia

Keutel sindrome di

Kniest displasia

Larsen sindrome di

RNG060

Schwartz-Jampel sindrome di

Sindrome camptomelica

RNG060 Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica

Osteodistrofie congenite

Atelosteogenesi

Buschke-Ollendorff sindrome di

Conradi-Hunermann-Happle sindrome di

Conradi-Hunermann
sindrome di

Discondrosteosi

Displasia craniometafisaria

Displasia diastrofica e pseudodiastrofica

Displasia fibrosa

Displasia gnatodiafisaria

Displasia spondiloepifisaria

Displasia spondilometafisaria

Ellis-van Creveld sindrome di

Engelmann malattia di

Fairbank malattia di

Frank-Ter Haar sindrome di

Hajdu-Cheney sindrome di

~~*Larsen sindrome di*~~

Diventa malattia afferente al gruppo
RNG050.

McCune-Albright sindrome di

Nanismo osteodisplastico microcefalico

Diventa malattia afferente al gruppo
RNG092.

Osteodistrofia congenita non tipizzata

Osteogenesi imperfetta

Osteopetrosi

Picnodisostosi

Sindrome DOOR

Sindrome osteoporosi-pseudoglioma

RN0960 Maffucci sindrome di

RN1450 Displasia spondiloepifisaria congenita

RN0370 Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di

RN0410 Jarcho-Levin sindrome di

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

RN0660 ~~Down sindrome di~~

Codice eliminato.
Passa nelle croniche 065 (sindrome di Down)

RN0690 ~~Klinefelter sindrome di~~

Codice eliminato.
Passa nelle croniche 066 (Sindrome di Klinefelter)

RNG080 Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)

Sindromi da aneuploidia cromosomica

RN0680 Turner sindrome di

RNG090 Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)

Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica

RN1590 Pallister-Killian sindrome di

RN0670 Sindrome del Cri Du Chat

Cri Du Chat malattia del

RN1730 WAGR sindrome di

RN1270 Williams sindrome di

RN0700 Wolf-Hirschhorn sindrome di

RN1330 Sindrome del cromosoma X fragile

Sindrome da X fragile

RNG091 Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale

Loeys-Dietz sindrome di

Shprintzen-Goldberg sindrome di

RN1320 Marfan sindrome di

RN0330 Ehlers-Danlos sindrome di

RN1220 Stickler sindrome di

RNG092 Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale

Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)

RNG060

Nanismo osteodisplastico microcefalico

RN0790 Aarskog sindrome di

RN0870 Dubowitz sindrome di

RN1070 Robinow sindrome di

RN1080 Russell-Silver sindrome di

RN1100	Seckel sindrome di	
RN0730	SHORT sindrome	
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo <i>Emiipertrofia congenita</i>	
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	
RC0310	Sotos sindrome di	
RN0490	Weaver sindrome di	
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	
RN1550	Marshall-Smith sindrome di	
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
RN1350	Alagille sindrome di	
RN1370	Alstrom sindrome di	
RNG200	Amartomatosi multiple <i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> <i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di</i> <i>Complesso di Von Meyenburg</i> <i>Cowden malattia di</i>	
RN0750	Sclerosi tuberosa	
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	
RN1170	Sindrome proteus	Sindrome proteo
RN1300	Angelman sindrome di	
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	VACTERL associazione
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	
RN0830	Bloom sindrome di	
RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di	Borjeson 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	Leopard sindrome	
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	

RN0380	Filippi sindrome di	
RN1021	Sindrome FG	
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	
RN0900	Fryns sindrome di	
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	
RN0930	Holt-Oram sindrome di	
RN1540	Levy-Hollister sindrome di	
RC0270	Lowe sindrome di	RCG040
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	
RN0970	Marshall sindrome di	
RN1020	Opitz sindrome di	
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	
RN0420	Pallister-W sindrome di	
RN0650	Parry-Romberg sindrome di	
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	
RN0850	CHARGE associazione	
RN0940	Sindrome Kabuki	Kabuki sindrome della maschera
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	
RN1190	Sindrome nail-patella	Sindrome unghia-rotula
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	
RNG094	Sindromi progeroidi	
	<i>Hutchinson-Gilford sindrome di</i>	
	<i>Poichiloderma congenito</i>	
	<i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di</i>	
RC0060	Werner sindrome di	
RN1400	Cockayne sindrome di	
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	
RN1240	Townes-Brocks sindrome di	
RNG095	Sindromi di Waardenburg	
	<i>Waardenburg tipo 1 sindrome di</i>	
	<i>Waardenburg tipo 2 sindrome di</i>	
	<i>Waardenburg tipo 3 sindrome di</i>	
RN1260	Wildervanck sindrome di	

RN1280	Winchester sindrome di
RN1290	Wolfram sindrome di

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RP0010	Embriofetopatia rubeolica			
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico			
RP0030	Sindrome fetale da idantoina			
RP0040	Sindrome alcolica fetale			
RP0050	Apnea infantile	Codice eliminato. Manca nei nuovi LEA. Valutare attribuzione codice RHG011 ai pazienti già certificati.		
RP0060	Kernittero			
RP0070	Fibrosi epatica congenita			
RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia			

Legenda	
	Nuovo codice
	Codice non presente nei nuovi LEA
	Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7
SNE	Screening Neonatale Esteso