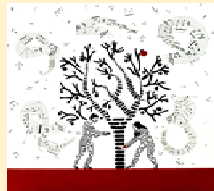




*Comitato Tecnico Scientifico (CTS) "Biomedicina, Malattie Rare e Malattie Senza Diagnosi" - Direzione Sanitaria ALISA*

## RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE



**Elenco Regionale**

**dei Centri di diagnosi e cura per le Malattie Rare (Presidi Accreditati e Unità Operative) e**

**dei Centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee <<European Reference Networks for rare diseases (ERN)>>**

**Aggiornamento Dicembre 2022**

## Reti ERN (European Research Network) <https://www.eurodis.org>



### RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN

La cooperazione tra i sistemi sanitari europei

Nel marzo 2011 è stata adottata la Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera che ha istituito un quadro giuridico per assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione europea. La direttiva chiarisce le regole di accesso all'assistenza sanitaria in un paese dell'UE diverso dal paese di origine del paziente e specifica le regole per il rimborso.

Uno degli obiettivi principali della direttiva è quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), vale a dire reti di centri di expertise e prestatori di cure sanitarie organizzate a livello transfrontaliero.

L'articolo 12 della Direttiva identifica nelle malattie rare il settore strategico da cui cominciare, infatti le reti costituiscono un ottimo modello per superare alcuni dei problemi specifici delle malattie rare: la scarsità dei pazienti, di risorse dedicate e la frammentazione delle competenze.

Tali Reti devono soddisfare criteri e condizioni puntualmente specificati nella Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE).

#### Gli obiettivi delle Reti di riferimento europee per le malattie rare

Obiettivo delle Reti di riferimento europee per le malattie rare è facilitare la condivisione di conoscenze, esperienze, ricerca medica, didattica, formazione e risorse, mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi e di eHealth che consentono la mobilità transfrontaliera delle competenze e conoscenze, piuttosto che quella dei pazienti costretti a spostarsi per accedere alle cure non disponibili nel proprio paese.

Le ERN, quindi, hanno lo scopo di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa e nel contempo, superando i problemi specifici riguardanti ciascuna malattia, potranno contribuire a realizzare le economie di scala e l'uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'Unione Europea.

Ciascun Stato membro deve però lavorare a livello nazionale per garantire che le Reti siano ben collegate ai sistemi sanitari nazionali, che nel caso dell'Italia significa che ci sia un collegamento concreto con la Rete Nazionale Malattie Rare istituita dal DM 279 del 2001.

#### Le 24 reti approvate

Sono 24 le Reti approvate, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, che hanno avviato i lavori nel 2016. Dal 1 gennaio 2022 le 24 ERN contano circa 1500 unità negli Stati membri dell'Unione Europea e in Norvegia.

	Rete di riferimento europea	ACRONIMO	SITO INTERNET
<b>OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO</b>	Malattie endocrine rare	ENDO-ERN	<a href="#">Endo-ERN   European Reference Network on Rare Endocrine Conditions</a>
	Tumori rari dell'adulto (tumori solidi)	EURACAN	<a href="#">ERN EURACAN covers all rare adult solid tumour cancers</a>
	Malattie neuromuscolari rare	EURO-NMD	<a href="#">European Reference Network – EURO-NMD – European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ern-euro-nmd.eu)</a>
	Malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico	ReCONNET-	<a href="#">Home new - ERN ReCONNET   European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ern-net.eu)</a>
	Malattie oculistiche	ERN Eye	<a href="#">www.ern-eye.eu</a>
<b>ISTITUTO GIANNINA GASLINI</b>	Malattie ossee rare	BOND	<a href="#">ERN BOND – European Reference Network on Rare Bone Diseases</a>
	Malattie renali rare	ERKNET	<a href="https://www.erknet.org/">https://www.erknet.org/</a>
	Malattie neuromuscolari rare	EURO-NMD	<a href="#">European Reference Network – EURO-NMD – European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ern-euro-nmd.eu)</a>
	Malattie ematologiche rare	EuroBloodNet	<a href="#">Home   EuroBloodNet</a>
	Malattie metaboliche ereditarie rare	MetabERN	<a href="#">MetabERN: European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (ern-net.eu)</a>
	Tumori pediatrici (Oncoematologia)	PaedCan-ERN	<a href="#">Home - ERN PaedCan (ern-net.eu)</a>
	Immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare	RITA	<a href="#">ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune and Paediatric Rheumatic diseases</a>
	Malformazioni congenite e le disabilità cognitive rare	ITHACA	<a href="#">ERN-ITHACA - European Network for Rare Malformation Syndromes</a>
	Malattie endocrine rare	Endo-ERN	<a href="#">Endo-ERN   European Reference Network on Rare Endocrine Conditions</a>
	Epilessie rare e complesse	EpiCARE	<a href="#">Home - EpiCARE (epi-care.eu)</a>
<b>ENTE OSPEDALIERO OSPEDALE GALLIERA</b>	Malattie ematologiche rare	EuroBloodNet	<a href="#">Home   EuroBloodNet</a>

fonte: /www.salute.gov.it - Reti di Riferimento Europee ERN

Decreto del presidente del consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 - Allegato 7

Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. (17A02015)

(G.U. Serie Generale , n. 65 del 18 marzo 2017)

INDICE PER GRUPPI DI PATOLOGIA
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE
2. TUMORI
3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE
4. MALATTIE DEL METABOLISMO
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO – URINARIO
13. MALATTIE DELLA cute E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

U.O. MEDICINA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
6	RD0070	<b>ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE</b> ( <b>ESCLUSO</b> : FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
6	RDG020	<b>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</b>	EMOFILIA A	
6			EMOFILIA B	
6			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
6			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
6			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI	
			( <b>ESCLUSO</b> : 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)	
6	RDG031	<b>PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE</b>		
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		

9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
9	RG010	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, ALATTIA DI
9	RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
14	RM0050	FASCITE DIFFUSA		
14	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
14	RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE

### U.O. NEUROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
7	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL		
7	RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		

7	RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
7	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
7	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON;
7				MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
			NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
			CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
			NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE	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
7	RF070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE	
			MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
			MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
			MIOPATIA NEMALINICA	
7	RF080	DISTROFIE MUSCOLARI	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
			DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
	RF090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	RF0101	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)		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
9	RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		

15	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COWDEN, MALATTIA DI	
		SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		

#### U.O. PNEUMOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
		DISINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
10	RNG110	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		

ASL1 – OSPEDALE DI SAN REMO - TEL . 0184 536.1 - Sito web <http://www.asl1.liguria.it>

#### U.O. MEDICINA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
9	RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSHCOWITZ, SINDROME DI
10		SARCOIDOSI		
	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		

<b>14</b>	<b>RM0030</b>	CONNETTIVITE MISTA		
<b>14</b>	<b>RM0120</b>	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		



U.O. MEDICINA INTERNA 1 P.O. LEVANTE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
6	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
6	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
6	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
6	RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI		
6	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE ( <b>ESCLUSO</b> : FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
6	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
6	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
6	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
9	RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI

U.O. DERMATOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
13	RL0030	PEMFIGO		
13	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
13	RN0550	DARIER, MALATTIA DI		

U.O. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA - GASLINI DIFFUSO PRESSO SAVONA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
3	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
3	RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA

3	RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		
3	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
3	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		
		(ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
3	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI	
			IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
3	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
3	RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
3	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
			SINDROME MEN, TIPO 2A	
			SINDROME MEN, TIPO 2B	
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		
15	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	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
			ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI
15	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
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		

		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
15	RNG040	<b>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)</b>	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
15	RNG050	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI	
			ACONDROPLASIA	
			DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
			DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
			OSTEOCONDROMI MULTIPLI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
			DISPLASIA DI KNIEST	
			DISPLASIA METATROPICA	
			DISPLASIA CAMPOMELICA	
			DESBUQUOIS, SINDROME DI	
			LARSEN, SINDROME DI	
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
			OSTEOGENESI IMPERFETTA	
			OSTEOPETROSI	
			DISPLASIA FIBROSA	
			ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
			FAIRBANK, MALATTIA DI	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	
			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
			SINDROME DOOR	
15	RNG080	<b>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)</b>		

		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (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)	
		PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
		SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>
		SINDROME WAGR (codice RN1730)		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>
		WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
		WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i>
				<i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
15	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)		
15	RNG092	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	

		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)		

### U.O. MEDICINA INTERNA 2 P.O. LEVANTE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
3	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
3	RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
3	RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		
3	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		
3		(ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
3	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI	
			IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
3	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
3	RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA	LARON, SINDROME DI	RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
3	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
			SINDROME MEN, TIPO 2A	
			SINDROME MEN, TIPO 2B	

### U.O. PNEUMOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
5	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		

		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
10	RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		

#### U.O. UROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		

#### U.O. NEUROLOGIA P.O. LEVANTE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
7	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI, SINDROME DI
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
7	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI

7	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
7	RFG060	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</i>
			NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
			CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	<i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE</i>
			NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	<i>POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE</i>
			NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
			NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	
			ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI	
			ROUSSY-LEVY, SINDROME DI	
			NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	<i>RILEY-DAY, SINDROME DI</i>
7	RFG101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		

#### U.O.. REUMATOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
5	RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		
5	RC0220	<b>SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)</b>		

5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		
9	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		
9	RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
9	RGG010	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	
9	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		
9	RG0070	<b>GRANULOMATOSI CON POLIANGITE</b>		GRANULOMATOSI DI WEGENER
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	( <b>ESENZIONE</b> DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
14	RM0050	FASCITE DIFFUSA		
14	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
14	RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
14	RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		
14	RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		



14	RM0100	MELOREOSTOSI		
14	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
14	RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
	RM0121	SINDROME SAPHO		
14	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	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	
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
		EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)		

ASL2 – OSPEDALE SANTA CORONA- PIETRA LIGURE - SAVONATEL. 019 84041 Sito web <http://www.asl2.liguria.it>

U.O. NEUROLOGIA P.O. PONENTE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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	
7	RF0040	RETT, SINDROME DI		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
7	RFG040	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	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	
7	RFG060	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	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	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE;

			PARALISI DA COMPRESSIONE	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
7	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)		
7	RN1610	SINDROME POEMS		

**U.O. REUMATOLOGIA**

(altre sedi OSPEDALE GALLINO di PONTEDECIMO - PIASTRA AMBULATORIALE OSPEDALE di NERVI)

gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		<i>LIPODISTROFIA INTESTINALE</i>
1	RA0030	LYME, MALATTIA DI		
4	RC0160	IPOFOSFATASIA		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
4	RCG071	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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)		
4	RCG094	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D</b> (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)		
4	RCG130	<b>AMILOIDOSI SISTEMICHE</b>		
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		<i>ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA</i>
5	RCG150	<b>ISTIOCITOSI CRONICHE</b>	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
6	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
10		SARCOIDOSI		
	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
14	RM0050	FASCITE DIFFUSA		
14	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
14	RM0121	SINDROME SAPHO		
15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		
15	RNG020	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE</b> (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
		SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)		CRISPONI, SINDROME DI
		FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
		SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		
		SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	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	
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		

ASL3 – OSPEDALE VILLA SCASSI - GENOVA TEL. 010 84911 Sito web <http://www.asl3.liguria.it>

U.O. PNEUMOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		

U.O. NEUROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		

ASL3 – OSPEDALE MICONE - GENOVA SESTRI PONENTE TEL. 010 84911 Sito web <http://www.asl3.liguria.it>

U.O. CARDIOLOGIA UTIC

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		

10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
15	RNG141	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI</b> <i>( ESCLUSI : DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)</i>	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	
			EBSTEIN, ANOMALIA DI	
			CUORE CRISS-CROSS	



U.O. NEUROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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	-
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE		
7	RFG101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		

**U.O.MEDICINA INTERNA 1**

<b>Gruppo MR</b>	<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		<i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i>
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		<i>CHURG-STRAUSS, SINDROME DI</i>
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		<i>HORTON, MALATTIA DI</i>
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		<i>VASCULITE DA IgA</i>
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
14	RM0121	SINDROME SAPHO		<i>SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE</i>

**U.O. OCULISTICA - CENTRO UVEITI**

<b>Gruppo MR</b>	<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
8	RF0230	IRIDOCICLITE ETEROCROMICA DI FUCHS		
8	RF0280	CHERATOCONO		
8	RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL		
8	RFG130	<b>DEGENERAZIONI DELLA CORNEA</b>	DEGENERAZIONE NODULARE	<i>DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN</i>
			DEGENERAZIONE MARGINALE	<i>TERRIEN, SINDROME DI</i>
8	RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	DISTROFIA VITREO-RETINICA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>
			RETINITE PIGMENTOSA	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>
			RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
			DISTROFIA DEI CONI	
			STARGARDT, MALATTIA DI	
			AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	
			DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>
			DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
8	RFG140	<b>DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA</b>	MEESMANN, DISTROFIA DI	<i>DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE</i>
			COGAN, DISTROFIA DI	<i>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE</i>
			DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW DI TIPO I</i>
			DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III	<i>DISTROFIA CORNEALE DI REIS-BÜCKLERS</i>
			DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	<i>DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE</i>
			DISTROFIA CORNEALE MACULARE	<i>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II</i>
			DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	
			CORNEA GUTTATA	
			DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	
			DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS	
			DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE	
			POLIMORFA	
15	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI		

**U.O. MEDICINA INTERNA 2**

gruppo	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		

**U.O. NEUROLOGIA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, SINDROME DI
7	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)		

**U.O. GENETICA MEDICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
3	RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA

3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		<i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>
4	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	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	
			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
			SINDROME DOOR	
4	RCG100	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSI EREDITARIA	<i>EMOCROMATOSI FAMILIARE</i>
		ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120)	SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
		ATransferrinemia congenita (codice RC0130)		
5	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		<i>EDEMA ANGIOEUROTICO EREDITARIO</i>
7	RFG040	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	ATASSIA DI FRIEDREICH	
			PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	<i>STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI</i>
			ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	<i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE</i>
			7 DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
			DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
			DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	<i>ATROFIA CEREBELLO OLIVARE</i>
			DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	<i>ATROFIA SPINODENTATA</i>
			ATASSIA PERIODICA	<i>ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE</i>
			MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	
			ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E</i>

			ATASSIA-TELEANGECTASIA	LOUIS-BAR, SINDROME DI
			SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
7	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
	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	
7	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	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)		
13	RNG070	ITTIOSI CONGENITE ( <b>ESCLUSO:</b> 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)		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>
		SINDROME KID (codice RN1500)		<i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i>
	<b>RNG151</b>	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA</b> (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)		<i>SINDROME EEC</i>
		DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN0560)		
		IPOMELANOSI DI ITO (codice RN1480)		
		IPOPLASIA FOCALE DERMICA (codice RN0610)		<i>GOLTZ, SINDROME DI</i>
		INCONTINENTIA PIGMENTI (codice RN0510)		<i>BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI</i>
		SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN1680)		
<b>15</b>	<b>RN0322</b>	ONFALOCELE		
<b>15</b>	<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE		
<b>15</b>	<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN1140</b>	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
<b>15</b>	<b>RN1410</b>	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>15</b>	<b>RN1300</b>	ANGELMAN, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN1310</b>	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN1330</b>	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		<i>MARTIN-BELL, SINDROME DI</i>
<b>15</b>	<b>RN1620</b>	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RNG020</b>	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE</b> (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	<i>BEALS, SINDROME DI</i>
		SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
		FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		



		SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		<i>SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I</i>
		SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
<b>15</b>	<b>RNG030</b>	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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)		<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
<b>15</b>	<b>RNG040</b>	<b>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)</b>	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
<b>15</b>	<b>RNG050</b>	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI	
			ACONDROPLASIA	
			DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
			DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
			OSTEOCONDROMI MULTIPLI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
			DISPLASIA DI KNIEST	
			DISPLASIA METATROPICA	
			DISPLASIA CAMPOMELICA	
			DESBUQUOIS, SINDROME DI	
			LARSEN, SINDROME DI	

15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO:</b> 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)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE CON</b> CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	
		PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
		SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>
		SINDROME WAGR (codice RN1730)		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>
		WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
		WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i> <i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
		SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
		WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
		SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		

		MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
15	RNG131	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	<i>PENTALOGIA DI CANTRELL</i>
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
15	RNG261	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>
		RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
		MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
15	RNG262	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		

		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
16	RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
16	RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
16	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		

ASL5 – PRESIDIO OSP. DEL LEVANTE LIGURE OSPEDALE S. BARTOLOMEO - SARZANA – LA SPEZIATEL. 0187 5331 Sito web <http://www.asl5.liguria.it>

#### U.O. CHIRURGIA DEI LINFATICI

gruppo	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	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
11	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		

#### U.O. PNEUMOLOGIA

gruppo	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
10	RH0011	SARCOIDOSI		
10		(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA

E.O. OSPEDALI GALLIERA GENOVA TEL. 010 5632090 Sito web <http://www.galliera.it>



Reti ERN (European Research Network) - <https://www.eurordis.org>

EuroBloodNet - Malattie ematologiche rare

U.O. CENTRO OSTEOPATIE METABOLICHE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA
4	RCG094	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D</b> (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)		
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	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	



Membro ERN EuroBloodNet - Malattie ematologiche rare

U.O. MICROCITEMIA, ANEMIE CONGENITE E DISMETABOLISMO DEL FERRO

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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)		
4	RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	PORFIRIE	
6	RDG010	ANEMIE EREDITARIE ( <b>ESCLUSO</b> : DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	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 METAEMOGLOBINAREDUSSASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
6	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		

## U.O. MEDICINA INTERNA - CENTRO TROMBOSI

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
6	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)

#### U.O. UROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
12	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
15	RN1810	ESTROFIA VESCICALE		

#### U.O. CHIRURGIA MAXILLO-FACCIALE E PLASTICA RICOSTRUTTIVA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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
15	RNG040	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE</b> ( <b>ESCLUSO</b> : SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	

15	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		
15	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		
			GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
			SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
			SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
				ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

#### U.O. NEUROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
7	RF0040	RETT, SINDROME DI		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0150	NARCOLESSIA		



7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
7	RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
7	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
			KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
			KENNEDY, MALATTIA DI	
7	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	RFG101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		
7	RFG160	<b>DISTONIE PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
15	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
15	RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
15	RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
15	RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
15	RNG011	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	SINDROME IDROLETALE	
			DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	
			TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	
			BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	
			BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI DI GEORGE SINDROME DI	PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE- MALFORMAZIONI MULTIPLE
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		



**Reti ERN (European Research Network) - <https://www.eurordis.org>**

**BOND** - Malattie ossee rare

**ERKNET** - Malattie renali rare

**EURO-NMD** - Malattie neuromuscolari rare

**EuroBloodNet** - Malattie ematologiche rare

**MetabERN** - Malattie metaboliche ereditarie rare

**Endo-ERN** - Malattie endocrine rare

**ERN EpiCARE** - Epilessie rare e complesse

**ERN LUNG** - Malattie polmonari rare

**ERN ITHACA** - Malformazioni congenite e le disabilità cognitive rare

**ERN PaedCan** - Tumori pediatrici oncoematologia

**ERN RITA** - Immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare



**Membro MetabERN - Malattie metaboliche ereditarie rare U.O. CENTRO MALATTIE RARE**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		<i>GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI</i>
4	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
			TIROSINEMIA	

			ISTIDINEMIA	
			ALCAPTONURIA	
			LEUCINOSI	<i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i>
			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	<i>SINDROME HHH</i>
			IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
			IPERPROLINEMIA	
			ALBINISMO	
			HARTNUP, MALATTIA DI	
			CISTINURIA	
			INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
			CISTINOSI	
<b>4</b>	<b>RCG060</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO</b>	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	
<b>4</b>	<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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)		
<b>4</b>	<b>RCG084</b>	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	
		ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)	ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	
		ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	
			ACIDEMIA PIPECOLICA	
		REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
<b>4</b>	<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
			XANTINURIA	
<b>4</b>	<b>RC0160</b>	<b>IPOFOSFATASIA</b>		<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
<b>4</b>	<b>RCG070</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> ( <b>Escluso:</b> Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)		
			DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
			IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
			ABETALIPOPROTEINEMIA	<i>BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI</i>
<b>4</b>	<b>RCG080</b>	<b>DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI</b>	FABRY, MALATTIA DI	
			GAUCHER, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
<b>4</b>	<b>RCG090</b>	<b>MUCOLIPIDOSI</b>	MUCOLIPIDOSI TIPO II	
			MUCOLIPIDOSI TIPO III	
			MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
<b>4</b>	<b>RCG091</b>	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	ALFA-MANNOSIDOSI	
			BETA-MANNOSIDOSI	
			FUCOSIDOSI	
			MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	<i>MALATTIA DI SALLA</i>

			SIALIDOSI	
			SCHINDLER, MALATTIA DI	<i>DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI</i>
			GALATTOSIALIDOSI	
<b>4</b>	<b>RCG094</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
		<b>RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)</b>		
<b>4</b>	<b>RCG102</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MENKES, SINDROME DI	<i>MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI</i>
		WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		<i>DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE</i>
<b>4</b>	<b>RCG103</b>	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b>	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	
			IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
<b>4</b>	<b>RCG140</b>	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	HURLER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H</i>
			SCHEIE, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-S</i>
			HUNTER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI II</i>
			SANFILIPPO, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI III</i>
			MORQUIO, MALATTIA DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI IV</i>
			MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VI</i>
			SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
<b>4</b>	<b>RCG180</b>	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b> (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)		<i>DEFICIENZA DI CERAMIDASASI</i>
<b>4</b>	<b>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>4</b>	<b>RFG020</b>	<b>CEROIDOLIPOFUSCINOSI</b>	BATTEN, MALATTIA DI	

			KUFS, MALATTIA DI	
4	RFG030	GANGLIOSIDOSI		
7	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
7	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
14	RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
15	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
15	RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		
15	RN0850	SINDROME CHARGE		
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
15	RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
		ACRODISOSTOSI (codice RN0280)		
15	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)		
15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	APERT, SINDROME DI	
		ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	GOODMAN, SINDROME DI	
		ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0800)	SINDROME C	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		SUMMITT, SINDROME DI (codice RN1230)		
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RNG040)		
		CROUZON, MALATTIA DI (codice RNG040)		
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RNG040)		
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RNG040)		
15	RNG050	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	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	
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	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	
15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO:</b> SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE CON</b> CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE CON</b> CODICE RN1770)	
		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
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG092	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
		SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
		WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
		SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
		MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
15	RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
15	RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	


		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
15	RNG271	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		<b>ACRODISOSTOSI (codice RN0280)</b>		

**U.O. AMBULATORIO GENETICA MEDICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG071	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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)		
15	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
	RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
15	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		<i>MARTIN-BELL, SINDROME DI</i>
15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		

15	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE ( <b>LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE</b> )	SINDROME KBG	
15	RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE ( <b>ESCLUSO:</b> SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
15	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA ( <b>ESCLUSO:</b> 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)		
15	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 ( <b>ESCLUSO:</b> SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770</b> )	
		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
15	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	
		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)		

 <b>Membro ERN ITHACA - Malformazioni congenite e le disabilità cognitive rare U.O. AMBULATORIO NEUROGENETICA</b>				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0010	WILMS, TUMORE DI <i>(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)</i>		NEFROBLASTOMA
2	RB0020	RETINOBLASTOMA <i>(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)</i>		
2	RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
2	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
2	RBG020	COMPLESSO CARNEY		
2	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
3	RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH		
4	RCG040	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	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	<i>SINDROME HHH</i>
			IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
			IPERPROLINEMIA	
	-	-	ALBINISMO	-
			HARTNUP, MALATTIA DI	
			CISTINURIA	
			INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	-
			CISTINOSI	
<b>4</b>	<b>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>4</b>	<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	ATASSIA DI FRIEDREICH	
			PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	<i>STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI</i>
			ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	<i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE</i>
			DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
			DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
			DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	<i>ATROFIA CEREBELLO OLIVARE</i>
			DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	<i>ATROFIA SPINODENTATA</i>
			ATASSIA PERIODICA	<i>ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE</i>
			MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	
			ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E</i>
			ATASSIA-TELEANGECTASIA	<i>LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>
			SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
<b>7</b>	<b>RF0040</b>	RETT, SINDROME DI		
<b>7</b>	<b>RF0410</b>	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
<b>7</b>	<b>RFG160</b>	<b>DISTONIE PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		

		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		
<b>8</b>	<b>RFG110</b>	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>
			RETINITE PIGMENTOSA	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>
			RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
			DISTROFIA DEI CONI	
			STARGARDT, MALATTIA DI	
			AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	
			DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>
			DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
<b>9</b>	<b>RGG010</b>	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	<i>MOSCHCOWITZ, SINDROME DI</i>
<b>13</b>	<b>RN0640</b>	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
<b>15</b>	<b>RN0010</b>	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN0020</b>	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>15</b>	<b>RN0030</b>	AGENESIA CEREBELLARE		
<b>15</b>	<b>RN0040</b>	JOUBERT, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN0050</b>	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>15</b>	<b>RN0060</b>	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
<b>15</b>	<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN0190</b>	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>15</b>	<b>RN0300</b>	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
<b>15</b>	<b>RN0310</b>	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN0360</b>	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN0410</b>	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>
<b>15</b>	<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE		
<b>15</b>	<b>RN1000</b>	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER	
<b>15</b>	<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>15</b>	<b>RN1620</b>	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RN1630</b>	SINDROME ACROCALLOSA		
<b>15</b>	<b>RN1740</b>	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
<b>15</b>	<b>RNG150</b>	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	

			DANDY-WALKER, SINDROME DI	
15	RNG011	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	SINDROME IDROLETALE	
			DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	
			TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	
			BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	
			BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	<i>PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE</i>
15	RNG020	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE</b> (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	<i>BEALS, SINDROME DI</i>
		SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
		FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
		SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		<i>SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I</i>
		SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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
15	RNG040	<b>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)</b>	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770</b> )	
		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
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		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)		
15	RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
15	RNG111	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO</b>	AICARDI, SINDROME DI	
			BARAITSER-WINTER, SINDROME DI	
			SINDROME CODAS	
			SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE	
			NANCE-HORAN, SINDROME DI	
15	RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
			ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>
15	RNG131	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG142	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI</b>	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	

			SINDROME CLOVE	
			SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
15	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)		

#### U.O. CARDIOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
7	RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO</b> : SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RN1770)	
		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
15	RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI ( <b>ESCLUSI:</b> 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	
15	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	

#### U.O. CARDIOCHIRURGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
15	RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI ( <b>ESCLUSI:</b> 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	
15	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)		
--	----------------------------------	--	--

### U.O. CENTRO DI EMOSTASI E TROMBOSI

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
6	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI	
			<i>(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)</i>	
6	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
			DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
			TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	

### U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
11	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
11	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
15	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
15	RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
15	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
15	RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		

15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		
15	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
15	RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
15	RNG251	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI</b> (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	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
15	RNG261	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOFITISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER;</i>
		RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		<i>DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>
		MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
15	RNG262	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
15	RNG264	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	EPISPADIA	
			MEGALOURETRA	
			AFALLIA	



Membro Endo-ERN - Malattie endocrine rare

U.O. CLINICA PEDIATRICA ED ENDOCRINOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
3	RC0010	DEFICIENZADIACTH		
3	RC0020	KALLMANN,SINDROMEDI		IPOGONADISMOCONANOSMIA
3	RC0021	DEFICITCONGENITOISOLATODIGH		
3	RC0022	IPOGONADISMOIPOGONADOTROPOCONGENITO SENZA ANOSMIA		
		PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		
3	RC0040	( <b>ESENZIONE</b> DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
3	RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
3	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
3	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
			SINDROME MEN, TIPO 2A -	
			SINDROME MEN, TIPO 2B	
4	RC0160	IPOFOSFATASIA		
4	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	<i>SINDROME HHH</i>
			IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
			IPERPROLINEMIA	
			ALBINISMO	
			HARTNUP, MALATTIA DI	
			CISTINURIA	
			INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
			CISTINOSI	
	<b>RCG050</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE</b>	CITRULLINEMIA	
			DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	
			ARGININSUCCINICO ACIDURIA	
			DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	
			DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	
			ARGININEMIA	
<b>4</b>	<b>RCG061</b>	<b>IPERINSULINISMI CONGENITI</b>	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
	<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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)		
<b>4</b>	<b>RCG074</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI</b> ( <b>ESCLUSO SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760</b> )	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	



4	RCG075	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI</b>	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI	
4	RCG084	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	
		ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)	ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	
		ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	
			ACIDEMIA PIPECOLICA	
		REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
4	RCG092	<b>DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA</b>	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
4	RCG093	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO</b>	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C	
4	RCG094	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D</b> (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)		
4	RCG140	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	HURLER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H</i>
			SCHEIE, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-S</i>
			HUNTER , SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI II</i>
			SANFILIPPO, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI III</i>
			MORQUIO, MALATTIA DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI IV</i>
			MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VI</i>
			SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
4	RCG180	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b> (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)		<i>DEFICIENZA DI CERAMIDASI</i>
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
6	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		

9	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
10	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI	
12	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
12	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI	
			BARTTER, SINDROME DI	
			GITELMAN, SINDROME DI	
13	RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI
15	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	
15	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
15	RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
15	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA		DE MORSIER, SINDROME DI
15	RN0940	SINDROME KABUKI		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
15	RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI		
15	RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
15	RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
15	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
15	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	
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	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	
15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA</b> (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)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO</b> : SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770</b> )	
		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)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i>
				<i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG092	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
		SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
		WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
		SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
		MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		

15	RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	
			DANDY-WALKER, SINDROME DI	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
15	RNG262	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
15	RNG271	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		ACRODISOSTOSI (codice RN0280)		
	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		
16	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		

**Membro ERN RITA - Immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare U.O. CLINICA PEDIATRICA E REUMATOLOGIA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
5	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI	
5	RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
5		FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	SINDROME CINCA	
5		SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME DA IPER IgD	
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
6	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
14	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		

14	RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE
15	RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
		MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
		EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)		
		STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
15	RNG131	<b>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)</b>	SINDROME RAPADILINO	
		SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)		
		ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)		
		SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)		
15	RNG142	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI</b>	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
			SINDROME CLOVE	
			SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	

#### U.O. DERMATOLOGIA E CENTRO ANGIOMI

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	A0030	MALATTIA DI LYME		LIPODISTROFIA INTESTINALE
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
2	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		

<b>2</b>	<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>13</b>	<b>RL0030</b>	PEMFIGO		
<b>13</b>	<b>RL0040</b>	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
<b>13</b>	<b>RL0050</b>	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
<b>13</b>	<b>RL0060</b>	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
<b>13</b>	<b>RL0090</b>	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
<b>13</b>	<b>RN0520</b>	XERODERMA PIGMENTOSO		
<b>13</b>	<b>RN0540</b>	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
<b>13</b>	<b>RN0550</b>	MALATTIA DI DARIER		
<b>13</b>	<b>RN0570</b>	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
<b>13</b>	<b>RN0640</b>	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
<b>13</b>	<b>RN1650</b>	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
<b>13</b>	<b>RN1660</b>	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
<b>13</b>	<b>RNG070</b>	<b>ITTIOSI CONGENITE</b> ( <i>ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE</i> ) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTIOSI CONGENITA	
			ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN	
			ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i>
			ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"	
			ITTIOSI X-LINKED	
			NETHERTON, SINDROME DI	
		IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO</i>
		SINDROME KID (codice RN1500)		<i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i>
<b>13</b>	<b>RNG130</b>	<b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b>		
<b>13</b>	<b>RNG151</b>	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA</b> (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)		<i>SINDROME EEC</i>



		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
15	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
15	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI
15	RN0960	SINDROME DI MAFFUCCI		
15	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		
15	RNG142	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI</b>	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
			SINDROME CLOVE	
			SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MALATTIA DI COWDEN	
		SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
		PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
			BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
		SINDROME DI STURGE-WEBER (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)	-	
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)	-	



Membro ERN EuroBloodNet - Malattie ematologiche rare U.O. EMATOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
-----------	-----------------	---------------------	--	----------

4	RCG078	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		SINDROMEMELAS(codiceRN0710)		MIOPATIAMITOCONDRIALE-ENCEFALOPATIA-ACIDOSILATTICA-ICTUS
		SINDROMEMERRF(codiceRN0720)		EPILESSIAMIOCLONICAEFIBREROSSEIRREGOLARI
		ATROFIAOTTICADILEBER(codiceRF0300)		
		PEARSON,SINDROMEDI(codiceRN1600)		
		ALPERS,MALATTIADI(codiceRF0010)		
		KEARNS-SAYRE,SINDROMEDI(codiceRF0020)		
4	RCG100	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSIEREDITARIA	EMOCROMATOSIFAMILIARE
		ACERULOPLASMINEMIACONGENITA(codiceRC0120)	SINDROMEIPIPERFERRITINEMIA-CATARATTACONGENITA	
		ATRANSFERRINEMIACONGENITA(codiceRC0130)		
4	RCG110	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME</b>	PORFIRIE	
5	RCG150	<b>ISTIOCITOSICRONICHE</b>	ISTIOCITOSIACELLULEDILANGERHANS	
6	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
6	RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
6	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE ( <b>ESCLUSO</b> : FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
6	RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
6	RDG010	<b>ANEMIE EREDITARIE</b> ( <b>ESCLUSO</b> : DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	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 METAEMOGLOBINAREDUZZASI	METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA
6	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
6	RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
6	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
6	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
		NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)		
15	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	

#### U.O. GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
2	RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
4	RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		
4	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	
4	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	
4	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ( <i>Escluso</i> : 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	
	<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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)		
<b>4</b>	<b>RCG072</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI</b>	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
			DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	
<b>4</b>	<b>RCG080</b>	<b>DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI</b>	FABRY, MALATTIA DI	
			GAUCHER, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
<b>4</b>	<b>RCG090</b>	<b>MUCOLIPIDOSI</b>	MUCOLIPIDOSI TIPO II	
			MUCOLIPIDOSI TIPO III	
			MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
<b>4</b>	<b>RCG091</b>	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	ALFA-MANNOSIDOSI	
			BETA-MANNOSIDOSI	
			FUCOSIDOSI	
			MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	MALATTIA DI SALLA
			SIALIDOSI	
			SCHINDLER, MALATTIA DI	DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI
			GALATTOSIALIDOSI	
<b>4</b>	<b>RCG102</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME</b> (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
<b>4</b>	<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	

			XANTINURIA	
<b>4</b>	<b>RCG140</b>	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	HURLER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H</i>
			SCHEIE, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-S</i>
			HUNTER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI II</i>
			SANFILIPPO, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI III</i>
			MORQUIO, MALATTIA DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI IV</i>
			MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VI</i>
			SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
<b>4</b>	<b>RCG180</b>	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b> (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)	-	<i>DEFICIENZA DI CERAMIDASI</i>
<b>4</b>	<b>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>11</b>	<b>RI0010</b>	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
<b>11</b>	<b>RI0030</b>	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
<b>11</b>	<b>RI0040</b>	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
<b>11</b>	<b>RI0050</b>	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
<b>11</b>	<b>RI0070</b>	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
<b>11</b>	<b>RI0080</b>	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
<b>11</b>	<b>RIG010</b>	<b>COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI</b>	BYLER, MALATTIA DI	
			COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
			COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
<b>11</b>	<b>RIG020</b>	<b>DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE</b>	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
				<i>CLORIDORREA CONGENITA</i>

			DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	
15	RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI
15	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
15	RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
15	RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
15	RN0210	ATRESIA BILIARE		
15	RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
15	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
15	RN0320	GASTROSCHISI		
15	RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
15	RN0322	ONFALOCELE		
15	RN0850	SINDROME CHARGE		
15	RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
15	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
15	RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO</b> : SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RN1770)	
		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
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
15	RNG251	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI</b> (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	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
15	RNG252	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE</b>	MICROGASTRIA	
			IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	

#### U.O. HOSPICE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
13	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA		
15	RN0850	SINDROME CHARGE		





Membro ERKNet - Malattie renali rare

U.O. NEFROLOGIA E TRAPIANTO RENE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0010	WILMS, TUMORE DI ( <b>ATTESTATO</b> DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
3	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
4	RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI 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 IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA IPERPROLINEMIA ALBINISMO HARTNUP, MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA CISTINOSI	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO SINDROME HHH

4	RCG094	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D</b> (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)		
4	RCG103	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b>	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	
			IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
	RCG120	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
			XANTINURIA	
6	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
12	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
12	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
12	RJG010	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI	
			BARTTER, SINDROME DI	
			GITELMAN, SIDROME DI	
12	RJG020	<b>GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)</b>		
12	RN1360	ALPORT, SINDROME DI		
15	RC0270	LOWE, SINDROME DI		<i>SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</i>
15	RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		<i>VASCULITE DA IgA</i>
15	RN0040	JOUBERT, SINDROME DI		
15	RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
15	RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
15	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
15	RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
15	RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		

15	RN0850	SINDROME CHARGE		
15	RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
15	RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA		ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
				SINDROME UNGHIA-ROTULA
15	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
15	RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
15	RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
15	RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI		
15	RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI
15	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
15	RNG011	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	SINDROME IDROLETALE	
			DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	
			TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	
			BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	
			BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	PORENFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO:</b> SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RN1770)	
		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)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i>
				<i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
15	RNG111	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO</b>	AICARDI, SINDROME DI	
			BARAITSER-WINTER, SINDROME DI	
			SINDROME CODAS	
			SINDROME CEREBRO-OCULO-NASALE	
			NANCE-HORAN, SINDROME DI	
15	RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
			ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>
15	RNG141	<b>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)</b>	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO	
			EBSTEIN, ANOMALIA DI	
			CUORE CRISS-CROSS	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>

		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
15	RNG261	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOFTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER;</i>
				<i>DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>
		RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
		MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
15	RNG262	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b> (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
15	RNG263	<b>ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO</b>	FRASIER, SINDROME DI	
			SINDROME SERKAL	
15	RNG264	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	EPISPADIA	
			MEGALOURETRA	
			AFALLIA	

U.O. NEUROCHIRURGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
7	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
13	RNG070	ITTIOSI CONGENITE ( <b>ESCLUSO</b> : 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'
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
15	RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
15	RN0940	SINDROME KABUKI		NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
15	RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
15	RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
15	RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		
15	RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
15	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	<i>PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE</i>
15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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)		<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
15	RNG040	<b>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)</b>	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
15	RNG050	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI	
			ACONDROPLASIA	
			DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
			DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
			OSTEOCONDROMI MULTIPLI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
			DISPLASIA DI KNIEST	
			DISPLASIA METATROPICA	
			DISPLASIA CAMPOMELICA	
			DESBUQUOIS, SINDROME DI	
			LARSEN, SINDROME DI	

15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
			OSTEOGENESI IMPERFETTA	
			OSTEOPETROSI	
			DISPLASIA FIBROSA	
			ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
			FAIRBANK, MALATTIA DI	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	
			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
			SINDROME DOOR	
15	RNG080	<b>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)</b>		
		TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770</b> )	
		PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
		SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>
		SINDROME WAGR (codice RN1730)		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>
		WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
		WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i>
				<i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>



15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
		SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
		WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
		SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
		MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
15	RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
15	RNG142	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI</b>	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
			SINDROME CLOVE	
			SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
15	RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	
			DANDY-WALKER, SINDROME DI	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		

**U.O. NEUROLOGIA PEDIATRICA E MALATTIE MUSCOLARI**

<b>Gruppo MR</b>	<b>CODICE MALATTIA</b>	<b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>	<b>ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO</b>	<b>SINONIMI</b>
<b>2</b>	<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>4</b>	<b>RCG040</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
			TIROSINEMIA	
			ISTIDINEMIA	
			ALCAPTONURIA	
			LEUCINOSI	<i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i>
			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	<i>SINDROME HHH</i>
			IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
			IPERPROLINEMIA	
			ALBINISMO	
			HARTNUP, MALATTIA DI	
			CISTINURIA	
			INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
			CISTINOSI	
<b>4</b>	<b>RCG083</b>	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I	
<b>4</b>	<b>RCG091</b>	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	ALFA-MANNOSIDOSI	

			BETA-MANNO SIDOSI	
			FUCOSIDOSI	
			MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	<i>MALATTIA DI SALLA</i>
			SIALIDOSI	
			SCHINDLER, MALATTIA DI	<i>DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI</i>
			GALATTOSIALIDOSI	
4	RCG095	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)</b>	DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI	
	RCG102	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	MENKES, SINDROME DI	<i>MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI</i>
		WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		<i>DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE</i>
4	RCG180	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	AUSTIN, SINDROME DI	
		KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	WOLMAN, MALATTIA DI	
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
		FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		<i>DEFICIENZA DI CERAMIDASI</i>
4	RCG190	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
5	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO</b> : SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)</b>	
		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
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0140	WEST, SINDROME DI		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI ( <b>LIMITATAMENTE</b> ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RFG010	<b>LEUCODISTROFIE</b>	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
7	RFG040	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	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	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E</i>
			ATASSIA-TELEANGECTASIA	<i>LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>
			SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
13	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
15	RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>
			DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	<i>SEITELBERG, MALATTIA DI</i>
15	RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
15	RNG011	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>	SINDROME IDROLETALE	
			DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA	
			TORIELLO-CAREY, SINDROME DI	
			BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI	
			BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	<i>PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE</i>
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
			OSTEOGENESI IMPERFETTA	
			OSTEOPETROSI	
			DISPLASIA FIBROSA	
			ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
			FAIRBANK, MALATTIA DI	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	
			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
			SINDROME DOOR	

15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO:</b> 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)		
	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
		MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
		EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)		
		STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
15	RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
15	RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	
			DANDY-WALKER, SINDROME DI	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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)		



Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	GLICOGENOSI	
4	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)		<i>MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS</i>
		SINDROME MERRF (codice RN0720)		<i>EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</i>
		ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)		
		PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)		
		ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)		
		KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)		
7	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	
7	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	DEJERINE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3	<i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO-MOTORIA DI TIPO III</i> <i>ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE</i> <i>POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE;</i> <i>NEUROPATIA TOMACULARE</i> <i>RILEY-DAY, SINDROME DI</i>
7	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE	

			MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
			MIOPATIA NEMALINICA	
7	RFG080	<b>DISTROFIE MUSCOLARI</b>	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
			DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
7	RFG090	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	RFG101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		



Membro ERN EpiCARE - Epilessie rare e complesse U.O. NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
4	RCG040	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA	
			TIROSINEMIA	
			ISTIDINEMIA	
			ALCAPTONURIA	
			LEUCINOSI	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO
			IPERVALINEMIA	
			<b>METILMALONICO ACIDURIA</b>	
			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	<i>SINDROME HHH</i>
			IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
			IPERPROLINEMIA	
			ALBINISMO	
			HARTNUP, MALATTIA DI	
			CISTINURIA	
			INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
			CISTINOSI	
<b>4</b>	<b>RCG050</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE</b>	CITRULLINEMIA	
	-	-	DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	
			ARGININSUCCINICO ACIDURIA	
			DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)	
			DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI	
			ARGININEMIA	
<b>4</b>	<b>RCG060</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO</b>	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	
	<b>RCG071</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO</b> (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 RRG060)		

4	RCG078	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		SINDROME MELAS (codice RN0710)		<i>MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS</i>
		SINDROME MERRF (codice RN0720)		<i>EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</i>
		ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)		
		PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)		
		ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)		
		KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)		
4	RCG081	<b>DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)		
4	RCG082	<b>SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA</b>	DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)	
4	RCG084	<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE	
		ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)	ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED	
		ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)	CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA	
			ACIDEMIA PIPECOLICA	
		REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)		<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
4	RCG090	<b>MUCOLIPIDOSI</b>	MUCOLIPIDOSI TIPO II	
			MUCOLIPIDOSI TIPO III	
			MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
4	RCG091	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	ALFA-MANNO SIDOSI	
		<b>nuovo inserimento</b>	BETA-MANNO SIDOSI	
			FUCOSIDOSI	
			MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO	<i>MALATTIA DI SALLA</i>
			SIALIDOSI	

			SCHINDLER, MALATTIA DI	DEFICIT DI ALFA-N-ACETILGALATTOSAMINIDASI
			GALATTOSIALIDOSI	
4	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
4	RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA	
			IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA	
4	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
4	RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	BATTEN, MALATTIA DI	
			KUFS, MALATTIA DI	
4	RFG030	GANGLIOSIDOSI		
5	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	
7	RF0040	RETT, SINDROME DI		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0140	WEST, SINDROME DI		
7	RF0150	NARCOLESSIA		
7	RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		

7	RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
7	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
7	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	-
7	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	-
			DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI
7	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
			KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
			KENNEDY, MALATTIA DI	

7	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
7	RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
7	RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
9	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
15	RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
15	RN0040	JOUBERT,SINDROMEDI		
15	RN0050	LISSENCEFALIAISOLATAOSINDROMICA		
15	RN0060	OLOPROSENCEFALIAISOLATAOSINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER,SINDROMEDI	
15	RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA		
15	RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
15	RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
	RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
15	RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		MARTIN-BELL, SINDROME DI
15	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

15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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)		<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
				<i>DE MORSIER, SINDROME DI</i>
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
			OSTEOGENESI IMPERFETTA	
			OSTEOPETROSI	
			DISPLASIA FIBROSA	
			ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
			FAIRBANK, MALATTIA DI	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	
			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	<i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
			SINDROME DOOR	

15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA</b> ( <b>ESCLUSO:</b> 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)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO:</b> SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICAR</b> E CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RN1770)	
		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
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE</b> ( <b>LIMITATAMENTE A</b> SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
15	RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	
			DANDY-WALKER, SINDROME DI	

15	RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
			ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
16	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		

#### U.O. OCULISTICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
8	RF0201	COATS, MALATTIA DI		
8	RF0280	CHERATOCONO		
8	RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
8	RFG110	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>
			RETINITE PIGMENTOSA	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>
			RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
			DISTROFIA DEI CONI	



			STARGARDT, MALATTIA DI	
			AMAUOSI CONGENITA DI LEBER	
			DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>
			DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
15	RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI		
15	RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI		
15	RN0110	ANIRIDIA		
15	RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"		
15	RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE		
15	RNG030	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI</b> (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	
		BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0810)	HALLERMANN-STREIFF, SINDROME DI	
		CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
		PFEIFFER, SINDROME DI (codice RN1040)	TREACHER COLLINS, SINDROME DI	
		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)		<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
15	RNG101	<b>COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO</b> (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	

**U.O. ONCOLOGIA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
2	RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
2	RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		
2	RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
2	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
2	RBG010	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
2	RBG020	<b>COMPLESSO CARNEY</b>		
2	RBG021	<b>CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON</b>	LYNCH, SINDROME DI	
2	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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)		



**Membro ERN BOND - Malattie ossee rare**

**U.O. ORTOPEDIA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
15	RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI		

15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		
15	RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI		
15	RNG020	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE</b> (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	<i>BEALS, SINDROME DI</i>
	-	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480)	CRISPONI, SINDROME DI	
	-	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)		
	-	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)		<i>SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I</i>
	-	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)		
15	RNG050	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI	
			ACONDROPLASIA	
			DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
			DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
			OSTEOCONDROMI MULTIPLI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
			DISPLASIA DI KNIEST	
			DISPLASIA METATROPICA	
			DISPLASIA CAMPOMELICA	
			DESBUQUOIS, SINDROME DI	
	-	-	LARSEN, SINDROME DI	
15	RNG060	<b>OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA</b>	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	
			OSTEOGENESI IMPERFETTA	
			OSTEOPETROSI	
			DISPLASIA FIBROSA	
			ELLIS-VAN CREVELD, SINDROME DI	
			DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
			FAIRBANK, MALATTIA DI	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>
			DISCONDROSTEOSI	
			DISPLASIA DIASTROFICA	

			DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA	
			ENGELMANN, MALATTIA DI	
			McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
			SINDROME DOOR	
15	RNG131	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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)		

### U.O. PNEUMOLOGIA PEDIATRICA E ENDOSCOPIA RESPIRATORIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
10	RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		

15	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	

### U.O. TERAPIA INTENSIVA NEONATALE E PEDIATRICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
10	RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI	
			SINDROME ROHHAD	
15	RN0850	SINDROME CHARGE		
15	RNG251	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI</b> (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	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
15	RN0320	GASTROSCHISI		

### U.O. NEURO ONCOLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0020	RETINOBLASTOMA <i>(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)</i>		
2	RB007			
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE		

15	RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COWDEN, MALATTIA DI	
		SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
		PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
			BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		

IRCCS POLICLINICO OSPEDALE SAN MARTINO GENOVATEL. 010 555.1 - Sito web <http://www.hsanmartino.it>



Reti ERN (European Research Network) - <https://www.eurordis.org>

ENDO-ERN - Malattie endocrine rare

EURACAN - Tumori rari dell'adulto (tumori solidi)

NMD - Malattie neuromuscolari rare

EURO-ReCONNET - Malattie rare del tessuto connettivo e muscoloscheletrico

EYE - Malattie Oculistiche

U.O. CENTRO AZIENDALE COORDINAMENTO MALATTIE RARE – AMBULATORIO GENETICA MEDICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
3	RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		
3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
4	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	
4	RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI
			DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	
4	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)		
4	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	
4	RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I	
4	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	
		ATRAFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)		
4	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
4	RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
5	RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	
7	RF0040	RETT, SINDROME DI		
7	RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUSIANA		
7	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
7	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
7	RF0140	WEST, SINDROME DI		
7	RF0150	NARCOLESSIA		
7	RF0310	CADASIL		ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
7	RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
7	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
<b>7</b>	<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	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	
<b>7</b>	<b>RFG041</b>	<b>NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO</b>	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
			DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI
<b>7</b>	<b>RFG050</b>	<b>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</b>	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
			KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
			KENNEDY, MALATTIA DI	
<b>7</b>	<b>RFG060</b>	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	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	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
<b>7</b>	<b>RFG070</b>	<b>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</b>	MIOPATIA CENTRAL CORE	
			MIOPATIA CENTRONUCLEARE	

			MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI-QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
			MIOPATIA NEMALINICA	
7	RFG080	<b>DISTROFIE MUSCOLARI</b>	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB	
			DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZY-DEJERINE	
			DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
7	RFG090	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	RFG160	<b>DISTONIE PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
			DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)	
8	RFG110	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE</i>
			RETINITE PIGMENTOSA	<i>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</i>
			RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	<i>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
			DISTROFIA DEI CONI	
			STARGARDT, MALATTIA DI	
			AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	
			DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS</i>
			DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	<i>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</i>
9	RGG020	<b>LINFEDEMI PRIMARI CRONICI</b>	LINFEDEMA IDIOPATICO	
			LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I	<i>LINFEDEMA DI NONNE-MILROY</i>
			LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO	
			LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	<i>LINFEDEMA DI MEIGE</i>
10	RG0120	<b>IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA</b>		
12	RJ0020	<b>FIBROSI RETROPERITONEALE</b>		
12	RJG010	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI	
			BARTTER, SINDROME DI	
			GITELMAN, SINDROME DI	
14	RM0030	<b>CONNETTIVITE MISTA</b>		
15	RN0860	<b>DISPLASIA SETTO-OTTICA</b>		<i>DE MORSIER, SINDROME DI</i>
15	RN1140	<b>SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE</b>		
15	RN1290	<b>WOLFRAM, SINDROME DI</b>		
15	RNG050	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROPLASIA	

15	RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO:</b> 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)		
15	RNG090	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 ( <b>ESCLUSO:</b> SINDROME DI DIGEORGE, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RN1770)	
		PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)		
		SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>
		SINDROME WAGR (codice RN1730)		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO- URINARIE - RITARDO MENTALE</i>
		WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
		WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i> <i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG092	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		
15	RNG093	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
		BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		

		SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
		WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
		SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
		MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
15	RNG121	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MOHR, MALATTIA DI	
		GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)	MOEBIUS, SINDROME DI	
		SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
		SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)		
			ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>
15	RNG142	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI</b>	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)	
			SINDROME CLOVE	
			SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE	
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
		STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
		VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
		SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
15	RNG262	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E-O DISCORDANZA CARIOTIPO-SVILUPPO GONADICO E-O FENOTIPO</b> (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	<i>REIFENSTEIN, SINDROME DI</i>
		DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
		ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
15	RNG264	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	EPISPADIA	
			MEGALOURETRA	
			AFALLIA	

U.O. ALLERGOLOGIA				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO
5	RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		

 <b>Membro ERN EURACAN - Tumori solidi</b>				
U.O. ONCOLOGIA MEDICA 2				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
2	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	

CENTRO TUMORI EREDITARI				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
2	RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
15	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)		

U.O. GENETICA DEI TUMORI RARI – AMBULATORIO MEDICO				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
2	RBG020	COMPLESSO CARNEY		
2	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
2	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E-O MULTIPLO		
3	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
			SINDROME MEN, TIPO 2A -	
			SINDROME MEN, TIPO 2B	

15	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)		

#### U.O. CHIRURGIA PLASTICA E RICOSTRUTTIVA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
2	RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E-O MULTIPLO		
4	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
4	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)		
7	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI	
			NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE	
			MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
			MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
			MIOPATIA NEMALINICA	
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
14	RM0020	POLIMIOSITE		
15	RN0430	POLAND, SINDROME DI		

#### U.O. CHIRURGIA VASCOLARE ED ENDOVASCOLARE

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
9	RG020	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
15	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	

#### U.O. CHIRURGIA (PATOLOGIE LINFATICHE)

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
9	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
11	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
15	RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		

#### U.O. CLINICA DERMATOLOGICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0010	HANSEN, MALATTIA DI		
1	RA0030	LYME, MALATTIA DI		
2	RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
9	RC0210	BECHET, MALATTIA DI		
10	RH0011	SARCOIDOSI		
		(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
13	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME		
13	RL0030	PEMFIGO		
13	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
13	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
13	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
13	RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		
13	RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		
13	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
13	RN0550	DARIER, MALATTIA DI		
13	RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
13	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		


13	RNG070	ITTIOSI CONGENITE ( <b>ESCLUSO</b> : 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'
13	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)	-	
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
15	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)		
15	RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COWDEN, MALATTIA DI	
		SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
<b>U.O. CLINICA DIABETOLOGICA</b>				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		
4	RC0090	DERCUM, MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOROSA
4	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	
4	RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	

U.O. CLINICA EMATOLOGICA				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI	DEFICIT CONGENITO DI PIRUVATO DEIDROGENASI FOSFATASI	
4	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
6	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
6	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE ( <b>ESCLUSO</b> : FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
6	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		
6	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI	

			( <b>ESCLUSO</b> : 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)	
6	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
6	RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
6	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
	RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
		NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)		
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
9	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
13	RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA		

 <b>Membro Endo-ERN - Malattie endocrine rare</b>				
<b>U.O. CLINICA ENDOCRINOLOGICA</b>				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
3	RC0020	KALLMANN, SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
3	RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
3	RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
3	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA
3	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
3	RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1	
			SINDROME MEN, TIPO 2A -	
			SINDROME MEN, TIPO 2B	
3	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	CONN, SINDROME DI	
			IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	

<b>U.O. CLINICA GASTROENTEROLOGICA</b>				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
3	RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	SCHMIDT, SINDROME DI	
4	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
	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)		
4	RCG102	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME</b> (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
9	RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
11	RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
11	RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
11	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
11	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
11	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
11	RIG010	<b>COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI</b>	BYLER, MALATTIA DI	
			COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
			COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	
15	RN0210	ATRESIA BILIARE		
15	RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
15	RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
15	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
15	RNG200	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE</b> (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)		

**U.O. CLINICA DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG080	<b>DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI</b>	FABRY, MALATTIA DI	
			GAUCHER, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI	
			NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	

4	RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE		
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		

**U.O. CLINICA DELLE MALATTIE RESPIRATORIE E ALLERGOLOGIA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
5	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
10	RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	(ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		



**embro ERN ReCONNET - Malattie rare e complesse del tessuto connettivo e muscoloscheletriche U.O. CLINICA REUMATOLOGICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0030	LYME, MALATTIA DI		
4	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	
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE-FAMILIARI</b> (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	
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
6	RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA		
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
9	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI
9	RG0100	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
13	RN0500	CUTIS LAXA		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
14	RM0050	FASCITE DIFFUSA		
14	RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE		
14	RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		
14	RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA		OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
14	RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA		MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
14	RM0100	MELOREOSTOSI		
14	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
14	RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
14	RM0121	SINDROME SAPHO		SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI-IPEROSTOSI-OSTEITE
15	RCG160	<b>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA	

			DIGEORGE, SINDROME DI ( <b>ESCLUSI</b> TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE</b> CON CODICE RNG090)	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	
15	RNG091	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE</b> (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)		

**U.O. CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
6	RDG020	<b>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</b>	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI	
			( <b>ESCLUSO</b> : 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)	
6	RDG031	<b>PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE</b>		
10	RH0011	SARCOIDOSI ( <b>ESENZIONE</b> DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
9	RG0110	<b>BUDD-CHIARI, SINDROME DI</b>		
14	RM0020	<b>POLIMIOSITE</b>		
14	RM0010	<b>DERMATOMIOSITE</b>		

**U.O. CLINICA DI MEDICINA INTERNA, IMMUNOLOGIA CLINICA E MEDICINA TRASLAZIONALE**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		

5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
14	RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
15	RCG160	<b>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA	
			DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, <b>DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090</b> )	
			NIJMEGEN, SINDROME DI	

#### U.O. CLINICA NEFROLOGICA, DIALISI E TRAPIANTI

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG040	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	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	
4	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	
			IPEROSSALURIA PRIMITIVA	
4	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	
6	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
9	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
9	RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI		
9	RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHÖNLEIN RICORRENTE		VASCULITE DA IgA
12	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
12	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
12	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
12	RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	DENT, SINDROME DI	
			BARTTER, SINDROME DI	
			GITELMAN, SIDROME DI	
12	RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE ( ESCLUSO : GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)		
12	RN1360	ALPORT, SINDROME DI		



15	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
15	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; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
		RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		
		MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
15	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		

**U.O. CLINICA NEUROCHIRURGIA E NEUROTRAUMATOLOGICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
7	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E-O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		



Membro ERN EURO-NMD - Malattie neuromuscolari rare

**U.O. CLINICA NEUROLOGICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
1	RA0030	LYME, MALATTIA DI		
2	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
4	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	
4	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)		MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
		SINDROME MELAS (codice RN0710)	-	
		SINDROME MERRF (codice RN0720)	-	
		ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)	-	
		PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)	-	

		ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)	-	
		KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)		
4	RCG083	<b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>	DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMMATO TIPO I	
4	RCG130	AMILOIDOSI AMILOIDOSI SISTEMICHE		
7	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
7	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA	-	
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
7	RF0150	NARCOLESSIA		
7	RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA		STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI, SINDROME DI
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL		
7	RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
7	RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA		SINDROME STIFF-PERSON; MOERSCH-WOLTMAN, 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
7	RFG040	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	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	-
7	RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
			KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
			KENNEDY, MALATTIA DI	
7	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
7	RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	MIOPATIA CENTRAL CORE	
			MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
			MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA	
			MIOPATIA NEMALINICA	
7	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	
7	RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	STEINERT, MALATTIA DI	
			THOMSEN, MALATTIA DI	
			VON EULENBURG, MALATTIA DI	
7	RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		
7	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)		
7	RFG160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	-	
		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		
7	RN1490	ISAACS, SINDROME DI		
7	RN1610	SINDROME POEMS		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI		
15	RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		

15	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)		

**U.O. CLINICA NEURORIABILITAZIONE**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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	-
7	RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
7	RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
7	RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
7	RFG160	DISTONIE PRIMARIE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	-	
		DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0090)		



Membro ERN EYE - Malattie oculari rare

U.O. CLINICA OCULISTICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
8	RF0280	CHERATOCONO		
8	RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL		

8	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				
			AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER				
			DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	FUNDUS FLAVIMACULATUS			
			DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI			
8	RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	DEGENERAZIONE NODULARE	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN			
			DEGENERAZIONE MARGINALE	TERRIEN, SINDROME DI			
8	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				
11	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO					
			15	RN0100	PETERS, ANOMALIA DI		
			15	RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
			15	RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI		
			15	RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI		
			15	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)					

**U.O. CLINICA ORTOPEDICA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
15	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	
15	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	

#### U.O. DIETETICA E NUTRIZIONE CLINICA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE ( <b>Escluso:</b> 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	

#### U.O. NEUROLOGIA

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
-----------	-----------------	---------------------	--	----------

5	RCG161	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI</b> (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	
7	RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA		
7	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
7	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
7	RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)		
7	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA DI FRIEDREICH	
			PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	<i>STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI</i>
			ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	<i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE</i>
			DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
			DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
			DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	<i>ATROFIA CEREBELLO OLIVARE</i>
			DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	<i>ATROFIA SPINODENTATA</i>
			ATASSIA PERIODICA	<i>ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE</i>
			MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	
			ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E</i>
			ATASSIA-TELEANGECTASIA	<i>LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>
			SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
7	RFG041	<b>NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO</b>	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
7	RFG101	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIASTENIA GRAVIS	
		EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)		
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		<i>HORTON, MALATTIA DI</i>
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		<i>GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		

**U.O. PNEUMOLOGIA AD INDIRIZZO INTERVENTISTICO**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
9	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		<i>POLIARTERITE MICROSCOPICA</i>

9	RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
9	RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
9	RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI		
9	RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI WEGENER
9	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		
9	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI
10	RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
		SARCOIDOSI		
10	RH0011	( <b>ESENZIONE</b> DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
10	RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
10	RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
10	RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA		
	RHG010	<b>MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE</b>	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI
			FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA
10	RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
		KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
14	RM0010	DERMATOMIOSITE		
14	RM0020	POLIMIOSITE		
14	RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
14	RM0030	CONNETTIVITE MISTA		

**U.O. MEDICINA INTERNA**

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
6	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
6	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI	
			( <b>ESCLUSO</b> : 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)	

**U.O. IMMUNOEMATOLOGIA E MEDICINA TRASFUSIONALE**



Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
6	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
6	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI ( <b>ESCLUSO</b> : 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)	
6	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI	
			DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE	
			TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
9	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHCOWITZ, SINDROME DI

#### U.O. EMATOLOGIA E TERAPIE CELLULARI

Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	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	
5	RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
5	RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
5	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI
6	RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE ( <b>ESCLUSO</b> : FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)		
6	RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A	
			EMOFILIA B	
			VON WILLEBRAND, MALATTIA DI	
			DEFICIENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
			DIFETTI EREDITARI TROMBOFILICI ( <b>ESCLUSO</b> : 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)	

6	RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE		
6	RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE		
9	RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSHCOWITZ, SINDROME DI

U.O. NEUROFISIOPATOLOGIA				
Gruppo MR	CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
4	RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
4	RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI	KUFS, MALATTIA DI	
4	RN0710	SINDROME MELAS		MIOPATIA MITOCONDRIALE -ENCEFALOPATIA- ACIDOSI LATTICA -ICTUS
4	RN0720	SINDROME MERRF		EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
7	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
7	RF0061	DRAVET, SINDROME DI		
7	RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI		
			DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	ATROFIA SPINODENTATA
15	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
15	RN0770	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	