

**IRCCS ISTITUTO GIANNINA GASLINI - Tabella di correlazione versione aggiornata a Dicembre 2021**  
**PRESIDI ACCREDITATI PER LA DIAGNOSI E CURA DI MALATTIE RARE O GRUPPI DI MALATTIE RARE**  
**E UNITA' OPERATIVE DI RIFERIMENTO, IN REGIONE LIGURIA**

*(Secondo il DPCM 12 gennaio 2017, pubblicato il 18 marzo in Gazzetta Ufficiale Allegato 7 Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo)*

**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

**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, **PaedCan-ERN** - Tumori pediatrici (Oncoematologia), **RITA** - Immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare

**U.O. CENTRO MALATTIE RARE**

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI 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	<p><i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i></p> <p><i>SINDROME HHH</i></p>

		CISTINOSI	
<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 (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) MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
<b>RCG084</b>	<b>ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120) ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)</b>	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	
	<b>REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)</b>		<i>EREDOPATIA ATATTICA POLINEURITIFORME</i>
<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI XANTINURIA	
<b>RC0160 RCG080</b>	<b>IPOFOSFATASIA 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	<i>FOSFOETILAMINURIA</i>
<b>RCG140</b>	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II</i>

		SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
<b>RCG090</b>	<b>MUCOLIPIDOSI</b>	MUCOLIPIDOSI TIPO II MUCOLIPIDOSI TIPO III MUCOLIPIDOSI TIPO IV	
<b>RCG091</b>	<b>OLIGOSACCARIDOSI</b>	ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIDOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SIALICO SIALIDOSI  SCHINDLER, MALATTIA DI  GALATTOSIALIDOSI	<i>MALATTIA DI SALLA  DEFICIT DI ALFA-N- ACETILGALATTOSAMINIDASI</i>
<b>RFG030</b>	<b>GANGLIOSIDOSI</b>		
<b>RFG020</b>	<b>CEROLIDIPOFUSCINOSI</b>	BATTEN, MALATTIA DI KUFS, MALATTIA DI	
<b>RCG180</b>	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010) LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010) FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100) DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170) DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	AUSTIN, SINDROME DI  WOLMAN, MALATTIA DI	<i>DEFICIENZA DI CERAMIDASI</i>
<b>RCG094</b>		RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
<b>RCG102</b>		MENKES, SINDROME DI	<i>MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI</i>
	<b>WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)</b>		<i>DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE</i>

<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>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>RFG010</b>	<b>LEUCODISTROFIE</b>	AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI ALEXANDER, MALATTIA DI CANAVAN, MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI  SINDROME CACH          NASU-HAKOLA, SINDROME DI	<i>ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA</i>
<b>RM0090</b>	<b>FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA</b>		
<b>RNG271</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
<b>RNG050</b>	<b>ACRODISOSTOSI (codice RN0280) CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE OSTEOCONDROMI MULTIPLI DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAMPOMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>

<b>RNG060</b>	<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 DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>  <i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>
<b>RN1450</b>	<b>DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA</b>		
<b>RN0370</b>	<b>DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI</b>		
<b>RN0410</b>	<b>JARCHO-LEVIN, SINDROME DI</b>		<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590) SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)  SINDROME WAGR (codice RN1730)  WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270) WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i> <i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>  <i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;</i> <i>PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
<b>RNG091</b>	<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) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
<b>RNG092</b>	<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) 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)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
<b>RNG093</b>	<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) BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
<b>RNG100</b>	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
<b>RNG011</b>	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>		

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)		
RN0850	SINDROME CHARGE		
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiar eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
		ABETALIPOPROTEINEMIA	BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI
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)		
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI



RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE		BROWN-VIALETTO-VAN LAERE, SINDROME DI
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COWDEN, MALATTIA DI	
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN1390)	PIERRE ROBIN, SINDROME DI	
RN0430	POLAND, SINDROME DI		
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		

### U.O. AMBULATORIO GENETICA MEDICA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA	
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		MARTIN-BELL, SINDROME DI
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		

<b>RNG093</b>	<p><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)          BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)          SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)          WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)          SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)          MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)</p>	EMIIPERTROFIA CONGENITA	<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
<b>RN1010</b>	<b>NOONAN, SINDROME DI</b>		
<b>RN0430</b>	<b>POLAND, SINDROME DI</b>		
<b>RNG093</b>	<p><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)          BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)          SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)          WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)          SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)          MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)</p>	EMIIPERTROFIA CONGENITA	<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
<b>RNG090</b>	<p><b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)          PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)          SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)</p>	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	<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; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
<b>RNG080</b>	<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)		
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	<b>SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (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)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>
	SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)		<i>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>
	SINDROME WAGR (codice RN1730)		
	WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)		
	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)		<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
<b>RNG080</b>	<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)		

## U.O. AMBULATORIO NEUROGENETICA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		
RB0040	GARDNER, SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
RBG020	COMPLESSO CARNEY		
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI	
RF0410	SIRINGOMELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)		
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI	

		DANDY-WALKER, SINDROME DI	
<b>RN1630</b>	SINDROME ACROCALLOSA		
<b>RN1740</b>	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
<b>RNG011</b>	<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>
<b>RNG111</b>	<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	
<b>RNG030</b>	<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)		
	DISPLASIA MAXILLONASALE (codice RNG040)		
	JACKSON-WEISS, SINDROME DI (codice RN0400)		
			<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOfACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI</i>
<b>RN1000</b>	NAGER, SINDROME DI	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER	
	<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>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	
<b>RNG121</b>	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	
	<b>ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE</b> (le patologie sottoelencate, pur inclide nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME RAPADILINO	
<b>RNG131</b>	SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)		<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>

ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)  
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

**RN0310**

KLIPPEL-FEIL SINDROME DI

**SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI**

**RNG090**

**STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)

SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)

SINDROME WAGR (codice RN1730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

**RNG100**

**ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE** (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)

SINDROME KBG

**RNG200**

**AMARTOMATOSI MULTIPLE** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)

PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)

COWDEN, MALATTIA DI

BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI

STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)

VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)

COMPLESSO DI VON MEYENBURG

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

*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI*

*MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI*

	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>RCG040</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	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	<i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i>
<b>RNG142</b>	<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	<i>SINDROME HHH</i>
<b>RN0640</b>	<b>APLASIA CONGENITA DELLA CUTE SINDROMI CON ARTROGRIPOSI</b>		
<b>RNG020</b>	<b>MULTIPLE CONGENITE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)	MARDEN-WALKER, SINDROME DI	



		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>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>RN0410</b>	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI		<i>DISPLASIA SPONDILOCOSTALE</i>
<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>RFG110</b>	<b>DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE</b>	DISTROFIA VITREO-RETINICA RETINITE PIGMENTOSA RETINITE PUNCTATA ALBESCENS DISTROFIA DEI CONI STARGARDT, MALATTIA DI AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST DISTROFIA IALINA DELLA RETINA ATASSIA DI FRIEDREICH	<i>RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS</i>
<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA  ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE  DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI  ATASSIA FRIEDREICH-LIKE  ATASSIA-TELEANGECTASIA	<i>FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI  STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE  ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>

		SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
<b>RGG010</b>	<b>MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE</b>	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	<i>MOSCHCOWITZ, SINDROME DI</i>
<b>RN0850</b>	<b>SINDROME CHARGE</b>		
<b>RN0300</b>	<b>SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE</b>		
<b>RN0360</b>	<b>COFFIN-SIRIS, SINDROME DI</b>		
<b>RN0190</b>	<b>MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>RN1010</b>	<b>NOONAN, SINDROME DI</b>		
<b>RN1620</b>	<b>RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI</b>		
<b>RNG093</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECESSIVO</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
<b>RNG080</b>	<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)		<i>GIGANTISMO CEREBRALE</i>
<b>RC0021</b>	<b>DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH</b>		
<b>RF0040</b>	<b>RETT, SINDROME DI</b>		
<b>RNG080</b>	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY;</b>		

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)

## U.O. CARDIOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO
RNG141	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
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE
RNG142	CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
	SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTEROVENOSA (CMAVM)
	SINDROME CLOVE SINDROME METAMERICA ARTEROVENOSA CEREBROFACCIALE
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)
	SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
	EBSTEIN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
RN1010	NOONAN, SINDROME DI

RNG090	<p>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</p> <p>PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)</p> <p>SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)</p> <p>SINDROME WAGR (codice RN1730)</p> <p>WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)</p> <p>WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)</p>	<p>SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)</p>	<p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</p> <p>TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</p> <p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</p>
--------	---	--	--

### U.O. CARDIOCHIRURGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG200	<p><b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)</p> <p>PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</p>	<p>COWDEN, MALATTIA DI</p> <p>BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI</p> <p>COMPLESSO DI VON MEYENBURG</p>	<p><i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i></p>
RNG141	<p>STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)</p> <p>VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)</p> <p>SINDROME PROTEUS (codice RN1170)</p> <p><b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI</b></p>	<p>SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO</p>	

**GRANDI VASI** (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)

EBSTEIN, ANOMALIA DI  
CUORE CRISS-CROSS

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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
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>	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	

### U.O. CHIRURGIA PEDIATRICA

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

<b>RI0010</b>	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI	ALLGROVE, SINDROME DI	
<b>RI0040</b>	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
<b>RN0430</b>	POLAND, SINDROME DI		
<b>RN0321</b>	SINDROME PRUNE BELLY		
<b>RN0190</b>	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>RN0200</b>	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
<b>RNG251</b>	<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>
<b>RN0250</b>	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
<b>RNG261</b>	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA</b> (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (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)		
<b>RN1810</b>	ESTROFIA VESCICALE		
	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA</b>		
<b>RNG262</b>	<b>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	
<b>RNG264</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	EPISPADIA	
		MEGALOURETRA	
		AFALLIA	
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		

### U.O. CLINICA PEDIATRICA ED ENDOCRINOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RCG040</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI</b>	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

*SINDROME HHH*

IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA

IPERPROLINEMIA

ALBINISMO

HARTNUP, MALATTIA DI

CISTINURIA

INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA

CISTINOSI

**RCG050** **DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO  
DEL CICLO DELL'UREA E  
IPERAMMONIEMIE EREDITARIE**

CITRULLINEMIA

DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)

ARGININSUCCINICO ACIDURIA

DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)

DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI

ARGININEMIA

**RCG084** **MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie  
sottoelencate, pur incluse nel gruppo,  
sono codificate come indicato tra  
parentesi)**

ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE



ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)  
ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)

ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED  
CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA  
ACIDEMIA PIPECOLICA

REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)

*EREDOPATIA ATATTICA  
POLINEURITIFORME*

<b>RCG074</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI</b> (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)	DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCAD) DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCAD) DEFICIT DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEFICIT DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCAD) DEFICIT DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI
<b>RCG075</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI</b>	DEFICIT DI ALFA METIL ACETOACETIL-COA TIOLASI
<b>RCG092</b>	<b>DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA</b>	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI
<b>RCG093</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO</b>	DEFICIT CONGENITO DI COBALAMINA C
<b>RNG050</b>	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE OSTEOCONDROMI MULTIPLI DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAMPOMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI
<b>RNG150</b>	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI

*ESOSTOSI MULTIPLE*

<b>RJG010</b>	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI	
		BARTTER, SINDROME DI	
		GITELMAN, SINDROME DI	
	<b>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)</b>		
<b>RNG093</b>	<b>ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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)		
<b>RC0010</b>	DEFICIENZADIACTH		
<b>RCG092</b>	<b>DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA</b>	DEFICIT CONGENITO DI BIOTINIDASI	
<b>RC0021</b>	DEFICITCONGENITOISOLATODIGH		
<b>RJ0010</b>	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
	<b>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)</b>		
<b>RNG262</b>	<b>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)</b>	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	
<b>RN0860</b>	DISPLASIA SETTO-OTTICA		<i>DE MORSIER, SINDROME DI</i>
<b>RN1450</b>	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
<b>RCG061</b>	<b>IPERINSULINISMI CONGENITI</b>	IPERINSULINISMO CONGENITO DA DEFICIT DI GLUCOCHINASI	
<b>RC0020</b>	KALLMANN,SINDROMEDI		<i>IPOGONADISMOCONANOSMIA</i>
<b>RC0022</b>	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO		
<b>RCG150</b>	<b>ISTIOCITOSI CRONICHE</b>	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
RN0940	SINDROME KABUKI		<i>NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI</i>
<b>RNG050</b>	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI ACONDROPLASIA DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE OSTEOCONDROMI MULTIPLI DISPLASIA DI KNIEST DISPLASIA METATROPICA DISPLASIA CAMPOMELICA DESBUQUOIS, SINDROME DI LARSEN, SINDROME DI	<i>ESOSTOSI MULTIPLE</i>
<b>RGG020</b>	<b>LINFEDEMI PRIMARI CRONICI</b>	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	<i>LINFEDEMA DI NONNE-MILROY</i> <i>LINFEDEMA DI MEIGE</i>
<b>RN0020</b>	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>RN0060</b>	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	

<b>RNG060</b>	<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 DISCONDROSTEOSI DISPLASIA DIASTROFICA DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA ENGELMANN, MALATTIA DI McCUNE-ALBRIGHT, SINDROME DI SINDROME DOOR	<i>DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA</i>  <i>OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA</i>  <i>TOURAINÉ-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI</i>
<b>RN0620</b>	PACHIDERMOPERIOSTOSI		
<b>RCG030</b>	<b>POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI</b>	SCHMIDT, SINDROME DI	
<b>RC0040</b>	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)		
<b>RCG094</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I	
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE (codice RC0170)		
<b>RC0280</b>	REFETOFF, SINDROME DI		<i>RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI</i>
<b>RNG092</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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)		
<b>RP0040</b>	SINDROME ALCOLICA FETALE		
<b>RN1150</b>	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)	COWDEN, MALATTIA DI	
	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)		
<b>RJG010</b>	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI	
		BARTTER, SINDROME DI	
		GITELMAN, SIDROME DI	
<b>RCG160</b>	<b>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA	
		DIGEORGE, SINDROME DI ( <i>ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090</i> )	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
<b>RN1620</b>	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
<b>RD0080</b>	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		

<b>RNG091</b>	<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 LOEYS-DIETZ, SINDROME DI MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	
<b>RNG080</b>	<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)	
<b>RN1290</b>	WOLFRAM, SINDROME DI		
<b>RCG162</b>	<b>SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE</b>	SINDROME MEN, TIPO 1  SINDROME MEN, TIPO 2A -  SINDROME MEN, TIPO 2B	
<b>RCG020</b>	<b>SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE</b>		<i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>
<b>RN1310</b>	PRADER-WILLI, SINDROME DI		
<b>RHG011</b>	<b>SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA</b>	ONDINE, SINDROME DI	
<b>RJG010</b>	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI  BARTTER, SINDROME DI  GITELMAN, SIDROME DI	
<b>RN0060</b>	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	

**RNG080** SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)

## U.O. CLINICA PEDIATRICA E REUMATOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RCG160</b>	<b>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI	
<b>RNG131</b>	<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) SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440) ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340) SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)	SINDROME RAPADILINO	
<b>RNG142</b>	<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	
<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	

RM0010	DERMATOMIOSITE		
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
	<b>SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE</b>		
	<b>EREDITARIE/FAMILIARI</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
RCG161	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
	SINDROME TRAPS (codice RC0243)	SINDROME CINCA	
		SINDROME DA IPER IgD	
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		<i>ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA GRANULOMATOSI DI WEGENER</i>
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA	
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		<i>DISFAGOCITOSI CRONICA</i>
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	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA		
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)		



<b>RN0650</b>	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI		<i>ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA</i>
<b>RM0121</b>	SINDROME SAPHO		<i>SINOVITE-ACNE-PUSTOLOSI- IPEROSTOSI-OSTEITE</i>
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590) SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)  SINDROME WAGR (codice RN1730)  WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)  WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)	<i>SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)</i>	<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>  <i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>

### U.O. DERMATOLOGIA E CENTRO ANGIOMI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>A0030</b>	MALATTIA DI LYME		<i>LIPODISTROFIA INTESTINALE</i>
<b>RB0070</b>	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		<i>GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI</i>
<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>RB0071</b>	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO		
<b>RL0030</b>	PEMFIGO		
<b>RL0040</b>	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
<b>RL0050</b>	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
<b>RL0060</b>	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
<b>RL0090</b>	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO		

<b>RNG151</b>	<b>SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
		DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA	SINDROME EEC
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN0880)		
	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
<b>RNG130</b>	<b>CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE</b>		
<b>RN0520</b>	XERODERMA PIGMENTOSO		
<b>RN0540</b>	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA		
<b>RN0550</b>	MALATTIA DI DARIER		
<b>RN0640</b>	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
<b>RN1650</b>	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
<b>RN1660</b>	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
<b>RN0020</b>	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>RN0150</b>	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		BEAN, SINDROME DI
<b>RN1510</b>	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI		
<b>RNG142</b>	<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	
<b>RN0960</b>	SINDROME DI MAFFUCCI		
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)	MALATTIA DI COWDEN	
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
		BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI

SINDROME DI STURGE-WEBER (codice RN0770)  
 VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)  
 SINDROME PROTEUS (codice RN1170)

COMPLESSO DI VON MEYENBURG

**RN0570**

EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA

**RNG070**

**ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)**

ITTIOSI CONGENITA  
 ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN  
 ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA  
 ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"  
 ITTIOSI X-LINKED  
 NETHERTON, SINDROME DI

*ERITRODERMA ITTIOSIFORME  
 CONGENITO BOLLOSO*

IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)  
 SINDROME KID (codice RN1500)

*ERITRODERMA ITTIOSIFORME  
 CONGENITO NON BOLLOSO  
 SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'*

## U.O. EMATOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RCG110	DIFETTICONGENITIDELMETABOLISMODELL EPORFIRINEDELL'EME	PORFIRIE	
RCG078	DIFETTICONGEN ITIDELLAFOFOR LAZIONEOSSIDA TIVAMITOCOND RIALEDAALTERA ZIONIDELDNAMI		

	<b>TOCONDRIALE(I epatologiesotto elencate, purin usenelgruppo, so nocodificatecom eindicatotrapare ntesi)</b>		
	SINDROMEMELAS(codiceRN0710)		<i>MIOPATIAMITOCONDRIALE- ENCEFALOPATIA-ACIDOSILATTICA-ICTUS EPILESSIAMIOTONICAEFIBREROSSEIRRE GOLARI</i>
	SINDROMEMERRF(codiceRN0720)		
	ATROFIAOTTICADILEBER(codiceRF0300)		
	PEARSON, SINDROMEDI(codiceRN1600)		
	ALPERS, MALATTIADI(codiceRF0010)		
	KEARNS- SAYRE, SINDROMEDI(codiceRF0020)		
<b>RCG160</b>	<b>IMMUNODEFICIENZEPRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROMEDI( <i>ESCLUSITUTTIGLIALTRISOGGETTICONFENOTIP IDAELEZIONE22q11.2, DACERTIFICARECONCODICERN090</i> ) NIJMEGEN, SINDROMEDI	
<b>RDG010</b>	<b>ANEMIE EREDITARIE</b> ( <i>ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI</i> )	SFEROCITOSI EREDITARIA  TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINOR)  ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI  BLACKFAN-DIAMOND, ANEMIA DI  FANCONI, ANEMIA DI  ANEMIE SIDEROBLASTICHE  METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUZZASI	<i>ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA  PANCITOPENIA DI FANCONI  METAEMOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHELI, MALATTIA DI</i>
<b>RD0020</b>	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		
<b>RDG031</b>	<b>PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE</b>		
<b>RDG040</b>	<b>TROMBOCITOPENIE EREDITARIE</b>	IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	
<b>RDG050</b>	<b>SINDROMI MIELODISPLASTICHE</b>		

<b>RD0050</b>	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		<i>DISFAGOCITOSI CRONICA</i>
<b>RD0070</b>	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE <i>(ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)</i>		
<b>RD0080</b>	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
<b>RDG051</b>	<b>NEUTROPENIE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> NEUTROPENIA CICLICA (codice RD0040)	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE	
<b>RDG030</b>	<b>PIASTRINOPATIE EREDITARIE</b>	BERNARD-SOULIER, SINDROME DI DIFETTI DEL POOL DI DEPOSITO DELLE PIASTRINE TROMBOASTENIA DI GLANZMANN	
<b>RCG150</b>	<b>ISTIOCITOSICRONICHE</b>	ISTIOCITOSIACELLULEDILANGERHANS	
<b>RDG020</b>	<b>DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE</b>	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>	
<b>RCG100</b>	<b>DIFETTICONGENITIDELMETABOLISMOEDE LTRASPORTODEL FERRO(lepatologiesottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA (codice RC0120) ATRANSFERRINEMIA CONGENITA (codice RC0130)	EMOCROMATOSI EREDITARIA  SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	<i>EMOCROMATOSI FAMILIARE</i>



		DIFETTI DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARASI-ISOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLUCOSANO	
<b>RCG070</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE</b> ( <i>Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III</i> )	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPOBETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	<i>BASSEN-KORNZWEIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA</i>
<b>RCG072</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI</b>	XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DEFICIT DI CoA LIGASI DEGLI ACIDI BILIARI	<i>DEFICIT DI STEROLO 27-IDROSSILASI</i>
<b>RCG120</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b>	LESCH-NYHAN, MALATTIA DI	
<b>RCG080</b>	<b>DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI</b>	XANTINURIA FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO A, B, MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C, MALATTIA DI	
<b>RCG140</b>	<b>MUCOPOLISACCARIDOSI</b>	HURLER, SINDROME DI SCHEIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MAROTEAUX-LAMY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI	<i>MUCOPOLISACCARIDOSI I-H MUCOPOLISACCARIDOSI I-S MUCOPOLISACCARIDOSI II MUCOPOLISACCARIDOSI III MUCOPOLISACCARIDOSI IV MUCOPOLISACCARIDOSI VI MUCOPOLISACCARIDOSI VII</i>
<b>RCG180</b>	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b> ( <i>le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi</i> ) KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI	

	LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)		
	FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)		<i>DEFICIENZA DI CERAMIDAS</i>
<b>RCG102</b>	<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 DEGENERAZIONE LENTICOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE</i>
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)		
<b>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>RC0180</b>	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI		
<b>RI0030</b>	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
<b>RI0040</b>	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
<b>RI0050</b>	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
<b>RI0070</b>	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
<b>RI0080</b>	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA		
<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>RIG020</b>	<b>DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE</b>	DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SODIO	
		DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI	<i>CLORIDORREA CONGENITA</i>
<b>RN0150</b>	<b>BLUE RUBBER BLEB NEVUS</b>		<i>BEAN, SINDROME DI</i>
<b>RN0320</b>	<b>GASTROSCHISI</b>		



<b>RN0321</b>	<b>SINDROME PRUNE BELLY</b>		
<b>RN0322</b>	<b>ONFALOCELE</b>		
<b>RN0190</b>	<b>MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	CURRARINO, SINDROME DI	
<b>RN0200</b>	<b>HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI</b>		
<b>RN0201</b>	<b>GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI</b>		
<b>RN0210</b>	<b>ATRESIA BILIARE</b>		
<b>RN0220</b>	<b>CAROLI, MALATTIA DI</b>		
<b>RN0230</b>	<b>MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO</b>		
<b>RNG251</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	ATRESIA ILEALE	
	<b>ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)</b>	ATRESIA COLICA	
	<b>ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)</b>	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
	<b>ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)</b>	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
<b>RNG252</b>	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE</b>	MICROGASTRIA	
		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	
<b>RN1350</b>	<b>ALAGILLE, SINDROME DI</b>		

<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> <b>SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)</b> <b>PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)</b>	COWDEN, MALATTIA DI  BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI  COMPLESSO DI VON MEYENBURG	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)  SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE		
<b>RN1010</b>	NOONAN, SINDROME DI		
	<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	
<b>RNG091</b>	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)  EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)  STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)	LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590) SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5</i>

SINDROME WAGR (codice RN1730)

WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)

WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)

**RI0010** ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A ALLGROVE, SINDROME DI SINDROMI

TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE

SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI

### U.O. HOSPICE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE		
<b>RN0570</b>	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		

### U.O. NEFROLOGIA E TRAPIANTO RENE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RB0010</b>	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)		NEFROBLASTOMA
<b>RCG040</b>	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	FENILCHETONURIA/IPERFENILALANINEMIA  TIROSINEMIA  ISTIDINEMIA  ALCAPTONURIA  LEUCINOSI  IPERVALINEMIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO

		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>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>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>RJ0010</b>	<b>DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO</b>		
<b>RJ0020</b>	<b>FIBROSI RETROPERITONEALE</b>		
<b>RJ0030</b>	<b>CISTITE INTERSTIZIALE</b>		
<b>RJG010</b>	<b>TUBULOPATIE PRIMITIVE</b>	DENT, SINDROME DI	
		BARTTER, SINDROME DI	

		GITELMAN, SINDROME DI	
RJG020	<b>GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)</b>		
RN1360	<b>ALPORT, SINDROME DI</b>		
RN0040	<b>JOUBERT, SINDROME DI</b>		
RNG121	<b>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)</b>	MOHR, MALATTIA DI	
	<b>GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910)</b>	MOEBIUS, SINDROME DI	
	<b>SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390)</b>	SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI	
	<b>SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)</b>		
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I	<i>PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI</i>
RN0190	<b>MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	<b>HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI</b>		
RN0250	<b>RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA</b>		
RNG261	<b>MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	<i>SINDROME RENALE-RETINICA; NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER; DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</i>
	<b>RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)</b>		
	<b>MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)</b>		
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	
RNG264	<b>ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO</b>	EPISPADIA	
		MEGALOURETRA	

		AFALLIA	
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)  SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)  SINDROME WAGR (codice RN1730)  WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)  WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	<i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</i>  <i>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI</i>
<b>RN1350</b>	ALAGILLE, SINDROME DI		
<b>RN1370</b>	ALSTRÖM, SINDROME DI		
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)  PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)	COWDEN, MALATTIA DI	
		BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
<b>RN1300</b>	ANGELMAN, SINDROME DI		
<b>RN1250</b>	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
<b>RN1380</b>	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		<i>LAURENCE-MOON, SINDROME DI</i>
<b>RC0270</b>	LOWE, SINDROME DI		<i>SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE</i>

<b>RN1620</b>	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI		
<b>RN1140</b>	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
<b>RN0850</b>	SINDROME CHARGE		
<b>RN1190</b>	SINDROME NAIL-PATELLA		<i>ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA; SINDROME UNGHIA-ROTULA</i>
<b>RNG262</b>	<b>DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur includere nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	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	
<b>RN0300</b>	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
<b>RN0321</b>	SINDROME PRUNE BELLY		
<b>RNG141</b>	<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	
<b>RNG011</b>	<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	PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE
<b>RNG111</b>	<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	
<b>RCG010</b>	<b>IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI</b>	CONN, SINDROME DI	
		IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	
<b>RD0030</b>	PORPORA DI HENOC-SCHÖNLEIN RICORRENTE		<i>VASCULITE DA IgA</i>
<b>RG0060</b>	GOODPASTURE, SINDROME DI		
<b>RD0010</b>	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
<b>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) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)		



## U.O. NEUROCHIRURGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG150	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI  DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
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>
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	
RN1250	<b>ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER</b>		
RNG070	<b>ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	ITTIOSI CONGENITA ITTIOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACKLIN  ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA  ITTIOSI TIPO "ARLECCHINO"  ITTIOSI X-LINKED	<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO</i>

		NETHERTON, SINDROME DI	
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN0600)		<i>ERITRODERMA ITTIOSIFORME</i>
	SINDROME KID (codice RN1500)		<i>CONGENITO NON BOLLOSO</i>
<b>RNG050</b>	<b>CONDRODISTROFIE CONGENITE</b>	ACONDROGENESI	<i>SINDROME CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'</i>
		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	
<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>RNG060</b>	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	
<b>RN1440</b>	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE		
<b>RF0060</b>	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
<b>RNG093</b>	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)		
<b>RNG200</b>	<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)		
<b>RBG010</b>	NEUROFIBROMATOSI		
<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>RN0010</b>	<b>ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI</b>		
<b>RN0360</b>	<b>COFFIN-SIRIS, SINDROME DI</b>		
<b>RN1410</b>	<b>CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI</b>		
<b>RF0130</b>	<b>LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI</b>		
<b>RN0940</b>	<b>SINDROME KABUKI</b>		<i>NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI</i>
<b>RNG090</b>	<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 (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)</b>		

**SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)**

**SINDROME WAGR (codice RN1730)**

**WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)**

**WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)**

**RF0410**

SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA  
(LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)

**RNG080**

SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)

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

*SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;  
PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI*

## U.O. NEUROCHIRURGIA PEDIATRICA E MALATTIE MUSCOLARI

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON	SINDROME IDROLETALE	

**PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA  
NERVOSO**

DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA  
TORIELLO-CAREY, SINDROME DI  
BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI  
BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI

PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-  
MALFORMAZIONI MULTIPLE

**ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL  
METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI  
VITAMINE E COFATTORI NON  
RCG095 PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA  
FAMILIARE DI VITAMINA E (codice  
RFG040)**

DEFICIT DI 5'-PIRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI

**ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL  
RCG083 METABOLISMO ENERGETICO  
MITOCONDRIALE**

DEFICIT CONGENITO DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO  
-GLUTAMMATO TIPO I

**RFG050 ATROFIE MUSCOLARI SPINALI**

WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI  
KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI  
KENNEDY, MALATTIA 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

**RN1410 CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI  
RFG040 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

MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI  
ACERO

SINDROME HHH

		IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA	
		IPERPROLINEMIA	
		ALBINISMO	
		HARTNUP, MALATTIA DI	
		CISTINURIA	
		INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA	
		CISTINOSI	
<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>RCG190</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</b>		
<b>RNG060</b>	<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	
<b>RN0410</b>	<b>JARCHO-LEVIN, SINDROME DI</b>		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
<b>RFG050</b>	<b>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</b>	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	SEITELBERG, MALATTIA DI
		WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI	
		KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI	
		KENNEDY, MALATTIA DI	
<b>RFG090</b>	<b>DISTROFIE MIOTONICHE</b>	STEINERT, MALATTIA DI	
		THOMSEN, MALATTIA DI	

		VON EULENBURG, MALATTIA DI	
<b>RCG180</b>	<b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	AUSTIN, SINDROME DI	
	<b>KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)</b>	WOLMAN, MALATTIA DI	
	<b>LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)</b>		
	<b>FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)</b>		DEFICIENZA DI CERAMIDASI
<b>RFG010</b>	<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) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE NEUROPATIA EREDITARIA SENSITIVO- MOTORIA DI TIPO III
		NASU-HAKOLA, SINDROME DI	
<b>RFG060</b>	<b>NEUROPATIE EREDITARIE</b>	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	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE; NEUROPATIA TOMACULARE
<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>	ATASSIA DI FRIEDREICH PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	RILEY-DAY, SINDROME DI  STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE



		DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATASSIA PERIODICA MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA-TELEANGECTASIA SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI
<b>RCG078</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>  <b>SINDROME MELAS (codice RN0710)</b>  <b>SINDROME MERRF (codice RN0720)</b>  <b>ATROFIA OTTICA DI LEBER (codice RF0300)</b> <b>PEARSON, SINDROME DI (codice RN1600)</b> <b>ALPERS, MALATTIA DI (codice RF0010)</b> <b>KEARNS-SAYRE, SINDROME DI (codice RF0020)</b>		<b>MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</b>
<b>RFG101</b>	<b>SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>  <b>EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0190)</b>	<b>MIASTENIA GRAVIS</b>	
<b>RFG070</b>	<b>MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE</b>	<b>MIOPATIA CENTRAL CORE MIOPATIA CENTRONUCLEARE MIOPATIA DA DIFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MIOPATIA NEMALINICA</b>	
<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>RN0630</b>	<b>PSEUDOXANTOMA ELASTICO</b>		
<b>RN0010</b>	<b>ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI</b>		
<b>RF0061</b>	<b>DRAVET, SINDROME DI</b>		

RF0183	<p><b>GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)</b></p>		
RF0130	<p><b>LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI</b></p>		
RF0140	<p><b>WEST, SINDROME DI</b></p>		
RNG090	<p><b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p><b>PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590)</b></p> <p><b>SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)</b></p> <p><b>SINDROME WAGR (codice RN1730)</b></p> <p><b>WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)</b></p> <p><b>WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)</b></p>	<p>SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)</p>	<p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE</p>
RFG060	<p><b>Neuropatia ereditaria sensoriale ed autonoma tipo 3</b></p>		<p>SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 3 Sindrome di Riley-Day Disautonomia familiare</p>
RNG080	<p><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) TURNER, SINDROME DI (codice RN0680)</b></p>		

## U.O. NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RCG084	<p><b>MALATTIE PEROSSISOMIALI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p><b>ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RF0120)</b></p> <p><b>ZELLWEGER, SINDROME DI (codice RN1760)</b></p>	<p>ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE</p> <p>ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED</p> <p>CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA</p> <p>ACIDEMIA PIPECOLICA</p>	
	<p><b>REFSUM MALATTIA DI (codice RFG060)</b></p>		<p><i>EREDOPATIA ATATTICA</i></p> <p><i>POLINEURITIFORME</i></p>
RCG081	<p><b>DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p>LEIGH, MALATTIA DI (codice RF0030)</p>		
RCG082	<p><b>SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA</b></p>	<p>DEFICIT DI GUANIDINOACETATO-METILTRANSFERASI (GAMT)</p>	
RCG090	<p><b>MUCOLIPIDOSI</b></p>	<p>MUCOLIPIDOSI TIPO II</p> <p>MUCOLIPIDOSI TIPO III</p> <p>MUCOLIPIDOSI TIPO IV</p>	
RFG030	<p><b>GANGLIOSIDOSI</b></p>		
RFG020	<p><b>CEROLIDOLIPOFUSCINOSI</b></p>	<p>BATTEN, MALATTIA DI</p> <p>KUFS, MALATTIA DI</p>	
RCG180	<p><b>ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b></p> <p><b>KRABBE, MALATTIA DI (codice RFG010)</b></p> <p><b>LEUCODISTROFIA METACROMATICA (codice RFG010)</b></p> <p><b>FARBER, MALATTIA DI (codice RC0100)</b></p>	<p>AUSTIN, SINDROME DI</p> <p>WOLMAN, MALATTIA DI</p>	
RCG103	<p><b>ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b></p>	<p>IPOMAGNESEMIA PRIMITIVA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCIURIA</p> <p>IPERMANGANESEMIA ISOLATA AUTOSOMICO RECESSIVA</p>	<p><i>DEFICIENZA DI CERAMIDAS</i></p>
RFG010	<p><b>LEUCODISTROFIE</b></p>	<p>AICARDI-GOUTIERES, SINDROME DI</p> <p>ALEXANDER, MALATTIA DI</p> <p>CANAVAN, MALATTIA DI</p>	

		PELIZAEUS-MERZBACHER, MALATTIA DI	
		SINDROME CACH	<i>ATASSIA INFANTILE CON IPOMIELINIZZAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE LEUCOENCEFALOPATIA CON SOSTANZA BIANCA EVANESCENTE (VANISHING WHITE MATTER) OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA CON LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE</i>
		NASU-HAKOLA, SINDROME DI	
<b>RF0040</b>	RETT, SINDROME DI		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
<b>RF0061</b>	DRAVET, SINDROME DI		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI		
<b>RFG040</b>	<b>MALATTIE SPINOCEREBELLARI</b>		
		ATASSIA DI FRIEDREICH	
		PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	<i>STRUMPELL-LORRAIN, MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE</i>
		ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	
		DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
		DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
		DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	<i>ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE</i>
		DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	
		ATASSIA PERIODICA	
		MARINESCO-SJÖGREN, SINDROME DI	
		ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	<i>DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS-BAR, SINDROME DI</i>
		ATASSIA-TELEANGECTASIA	
		SINDROME CON TREMORE/ATASSIA ASSOCIATE ALL'X FRAGILE	
<b>RF0130</b>	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI		
<b>RF0140</b>	WEST, SINDROME DI		
<b>RF0150</b>	NARCOLESSIA		
<b>RF0360</b>	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
<b>RN0010</b>	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI		
<b>RN0020</b>	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA		
<b>RN0040</b>	JOUBERT,SINDROMEDI		
<b>RN0050</b>	LISSENCEFALIAISOLATAOSINDROMICA		
<b>RN0060</b>	OLOPROSENCEFALIAISOLATAOSINDROMICA	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER,SINDROMEDI	

<b>RNG150</b>	<b>AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA</b>	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
<b>RNG011</b>	<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>
<b>RNG200</b>	<b>AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)	COWDEN, MALATTIA DI  BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780) SINDROME PROTEUS (codice RN1170)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
<b>RN1300</b>	ANGELMAN, SINDROME DI		
<b>RNG100</b>	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)</b>	SINDROME KBG	
<b>RNG011</b>	<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>
<b>RFG050</b>	<b>ATROFIE MUSCOLARI SPINALI</b>	WERDNIG-HOFFMANN, MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, MALATTIA DI KENNEDY, MALATTIA DI	
<b>RCG050</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE</b>	CITRULLINEMIA DEFICIT DI ORNITINA CARBAMOILTRANSFERASI (OCT)	

		<p>ARGININSUCCINICO ACIDURIA  DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS)  DEFICIT DI CARBAMMIL-FOSFATO SINTETASI  ARGININEMIA</p>	
<b>RCG060</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO</b>	<p>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</p>	
<b>RNG030</b>	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>		
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)	APERT, SINDROME DI 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)		
<b>RN0860</b>	DISPLASIA SETTO-OTTICA		<i>CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOfACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI DE MORSIER, SINDROME DI</i>
<b>RCG078</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie</b>		

sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

	SINDROME MELAS (codice RN0710)		<i>MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA-ACIDOSI LATTICA -ICTUS EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</i>
	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)		
<b>RFG060</b>	<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 POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE;</i>
		NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESSIONE	<i>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>
<b>RNG121</b>	<b>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)</b>	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>
<b>RFG041</b>	<b>NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO</b>	NEURODEGENERAZIONE ASSOCIATA A PANTOTENATO CHINASI (PKAN)	
		DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE	<i>SEITELBERG, MALATTIA DI</i>
<b>RF0100</b>	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		

<b>RF0110</b>	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
<b>RP0040</b>	SINDROME ALCOLICA FETALE		
<b>RN1150</b>	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
<b>RN1330</b>	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE		MARTIN-BELL, SINDROME DI
<b>RCG160</b>	<b>IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE</b>	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI	
<b>RB0070</b>	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE		GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI
<b>RNG090</b>	<b>SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b> PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI (codice RN1590) SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0670)  SINDROME WAGR (codice RN1730)  WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)  WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI (codice RN0700)	SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE RCG160 E SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)	SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5 TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITO-URINARIE - RITARDO MENTALE  SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4; PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI
<b>RN1210</b>	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI		
<b>RNG080</b>	<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)		
<b>RNG091</b>	<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie</b>	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	



sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)      LOEYS-DIETZ, SINDROME DI  
 EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)  
 STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)

**RG0100**      TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA

*RENDU-OSLER-WEBER, MALATTIA DI*

**RN0020**      MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA

### U.O. OCULISTICA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RBG010</b>	<b>NEUROFIBROMATOSI</b>		
<b>RF0201</b>	<b>COATS, MALATTIA DI</b>		
<b>RN0090</b>	<b>AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI</b>		
<b>RN1050</b>	<b>AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI</b>		
<b>RN0110</b>	<b>ANIRIDIA</b>		
<b>RNG101</b>	<b>COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	COLOBOMA CONGENITO DELL'IRIDE COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0120)	COLOBOMA CONGENITO CORIORETINICO
<b>RN0130</b>	<b>ANOMALIA "MORNING-GLORY"</b>		
<b>RN0140</b>	<b>PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE</b>		
<b>RNG030</b>	<b>SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	APERT, SINDROME DI GOODMAN, SINDROME DI	
	ACROCEFALOSINDATTILIA (codice RNG030)		
	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	
<b>RF0280</b>	<b>CHERATOCONO</b>		
<b>RF0320</b>	<b>COROIDITE MULTIFOCALE</b>		
<b>RF0110</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>

## U.O. ONCOLOGIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
<b>RB0010</b>	WILMS, TUMORE DI <i>(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)</i>		<i>NEFROBLASTOMA</i>
<b>RB0020</b>	RETINOBLASTOMA <i>(ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)</i>		
<b>RB0030</b>	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI		

RB0040	GARDNER, SINDROME DI	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	
RBG020	COMPLESSO CARNEY	
RBG021	CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON	LYNCH, SINDROME DI
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO	

*LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE  
GORLIN-GOLTZ, SINDROME DI*

## U.O. ORTOPEDIA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440) ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)	SINDROME RAPADILINO	
RNG200	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690) AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750) PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)	COWDEN, MALATTIA DI	
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG	<i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI</i>

	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)		
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
<b>RNG020</b>	<b>SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)</b>	<b>MARDEN-WALKER, SINDROME DI</b>	
	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)		
<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	
<b>RNG060</b>	<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  
SINDROME DOOR

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

RN0960 MAFFUCCI, SINDROME DI  
RBG010 NEUROFIBROMATOSI  
RN0430 POLAND, SINDROME DI

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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGEORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPI DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE RNG090) NIJMEGEN, SINDROME DI	
RNG110	<b>DISCINESIE CILIARI PRIMARIE</b> (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0950)		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROSI POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROSANTE CRIPTOGENETICA

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

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

RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ATRESIA ILEALE	
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA COLICA	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	<i>ESTROFIA DELLA CLOACA</i>
RN0850	SINDROME CHARGE		
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA	ONDINE, SINDROME DI SINDROME ROHHAD	