

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

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

Implementato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Lombardia

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE					
CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RA0010	Hansen malattia di				
RA0020	Whipple malattia di				
RA0030	Lyme malattia di				
2. TUMORI					
CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RB0010	Wilms tumore di	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.			
RB0020	Retinoblastoma	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.			
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di				
RB0040	Gardner sindrome di		Transcodifica nome malattia.		Gardner malattia di
RB0050	Poliposi familiare				
RB0060	Linfoangiomiomatosi				
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare				
RBG010	Neurofibromatosi <i>Neurofibromatosi tipo I</i> <i>Neurofibromatosi tipo II</i> <i>Neurofibromatosi tipo III</i>				
RBG020	Complesso Carney				
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon <i>Lynch sindrome di</i>				
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo				
3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE					
CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0010	Deficienza di ACTH				
RC0020	Kallmann sindrome di				
RC0030	Reifenstein sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG262.	Transcodifica codice esenzione.		
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi <i>Bartter sindrome di</i> <i>Conn sindrome di</i> <i>Gitelman sindrome di</i> <i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010. Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.	Transcodifica codice esenzione. Transcodifica codice esenzione.		
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite <i>11-beta-idrossilasi deficit di</i> <i>17-alfa-idrossilasi deficit di</i> <i>18-idrossilasi deficit di</i> <i>20,22-desmolasi deficit di</i> <i>21-idrossilasi deficit di</i> <i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di</i> <i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di</i> <i>StAR deficit di</i>				
RC0021	Deficit congenito isolato di GH				

RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I</i>	
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i>	
	<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III</i>	
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	
	<i>Laron sindrome di</i>	
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile.
RC0050	Leprecaunismo	
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	
RC0280	Refetoff sindrome di	
RF0400	Pendred sindrome di	
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	
	<i>Sindrome MEN tipo 1</i>	
	<i>Sindrome MEN tipo 2A</i>	
	<i>Sindrome MEN tipo 2B</i>	
	<i>Sindrome MEN tipo 4</i>	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

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

	<i>Iminoacidemia</i>			
	<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>			
	<i>Iper-Beta-Alaninemia</i>			
	<i>Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Iperfenilalaninemia non PKU (benigna)
	<i>Iperglicinemia non chetotica</i>			
	<i>Iperistidinemia</i>			
	<i>Iperlisinemia</i>			
	<i>Ipermetioninemia (SNE)</i>			
	<i>Iperprolinemia</i>			
	<i>Ipervalinemia</i>			
	<i>Lowe sindrome di</i>	Passa a RC0270.	Transcodifica codice esenzione.	
	<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Malattia delle urine a sciroppo di acero
	<i>Metilmalonico acidemia</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	Transcodifica nome malattia.	
	<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	Transcodifica nome malattia.	
	<i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i>	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	Transcodifica nome malattia.	
	<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Omocistinuria
	<i>Ornitina aminotransferasi deficit di</i>			
	<i>Prolidasi deficit di</i>			
	<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>			
	<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i>			
	<i>Tirosinemia non tipizzata</i>		Transcodifica nome malattia.	Tirosinemia
	<i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i>			
	<i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i>			
	<i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i>			
RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie		Transcodifica nome del gruppo.	Disturbi del ciclo dell'urea
	<i>Argininemia (SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Arginasi (ARG) deficit di
	<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Arginino-succinato-liasi (ASL) deficit di
	<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i>			
	<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i>		Transcodifica nome malattia.	Arginino-succinato-sintetasi (ASS) deficit di
	<i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i>			
	<i>N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di</i>			
	<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i>			
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati		Transcodifica nome del gruppo.	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito
	<i>Aspartilglucosaminuria</i>			
	<i>Deficit congenito di lattasi</i>			
	<i>Difetti del trasporto del glucosio</i>		Transcodifica nome malattia.	GLUT1 deficit di
	<i>Disordine congenito della glicosilazione</i>	Diventa RCG190.	Transcodifica codice esenzione.	
	<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i>			
	<i>Fucosidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	Transcodifica codice esenzione.	
	<i>Galattosemia</i>			
	<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 1</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 2</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 3</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 4</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 5</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 6</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 7</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 10</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 11</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 12</i>			
	<i>Glicogenosi tipo 13</i>			

	<i>Glicogeno-sintetasi deficit di</i>				
	<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i>				
	<i>Iperinsulinismo congenito</i>	Diventa RCG061.		Transcodifica codice malattia.	
	<i>Iperossaluria primaria</i>				
	<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio</i>				
	<i>Malattia da corpi poliglucosani</i>				
	<i>Mannosidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.		Transcodifica codice malattia.	
	<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i>				
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.		Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	RCG060 Iperinsulinismo congenito
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine			Transcodifica nome del gruppo.	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIA e IIB; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III
	<i>Abetalipoproteinemia</i>				
	<i>Beta ossidazione deficit di</i>				
	<i>Carnitina muscolare deficit di</i>				
	<i>Carnitin palmitoil transferasi deficit di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG074.		Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	
	<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i>				
	<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i>				
	<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>				
	<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare</i>				
	<i>Ipobetalipoproteinemia familiare</i>				
	<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i>				
	<i>Tangier malattia di</i>				
	<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG072.		Transcodifica codice malattia.	
RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di			Transcodifica nome malattia.	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari				
	<i>CoA ligasi degli acidi biliari deficit di</i>				
	<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1</i>				
	<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2</i>				
	<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3</i>				
	<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4</i>				
	<i>Ipercolanemia familiare</i>				
	<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>			Transcodifica codice malattia.	RCG070
RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi				
	<i>Sindrome PHARC</i>				
RC0080	Lipodistrofia totale				
RC0090	Dercum malattia di				
RCG084	Malattie perossisomiali				
	<i>Acidemia pipecolica</i>				
	<i>Adrenoleucodistrofia neonatale</i>				
	<i>Refsum malattia di</i>			Transcodifica codice malattia.	RFG060
RF0120	Adrenoleucodistrofia				
RN1760	Zellweger sindrome di				
RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi				
	<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i>				
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME			Transcodifica nome del gruppo.	Porfirie
	<i>Coproporfiria ereditaria</i>				
	<i>Porfiria acuta intermittente</i>				

	<i>Porfiria cutanea tarda</i>			
	<i>Porfiria da deficit di ALAD</i>			
	<i>Porfiria eritropoietica congenita</i>			
	<i>Porfiria eritropoietica epatica</i>			
	<i>Porfiria variegata</i>			
	<i>Protoporfiria eritropoietica</i>			
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	Transcodifica nome del gruppo.		Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine
	<i>Adenilsuccinasi deficit di</i>			
	<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di</i>			
	<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di</i>			
	<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>			
	<i>Oroticoaciduria</i>			
	<i>Xantinuria</i>			
RC0160	Ipofosfatasia			
RC0230	Calcinosi tumorale			
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE				
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi			
	<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE)</i>			
	<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)</i>			
	<i>Deficit carnitina-acilcarnitina-translocasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE)</i>			
	<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE)</i>			
	<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i>			
	<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i>			
	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i>			
	<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	RCG070	Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di
	<i>Deficit dienoil reduttasi (SNE)</i>			
	<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i>			
	<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)</i>			
	<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE)</i>			
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi			
	<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i>			
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici			
	<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i>			
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale			
	<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i>			
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.		
RN0710	MELAS sindrome			
RN0720	MERRF sindrome			
RF0300	Atrofia ottica di Leber			
RN1600	Pearson sindrome di			
RF0010	Alpers malattia di			
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di			
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.		
RF0030	Leigh malattia di			
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina			
	<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i>			
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale			

Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG080	Difetti da accumulo di lipidi		Transcodifica nome del gruppo.	Disturbi da accumulo di lipidi
	<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i>			
	<i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i>			
	<i>Fabry malattia di</i>			
	<i>Gaucher malattia di</i>			
	<i>Niemann-Pick malattia di</i>			
	<i>Schindler malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Wolman malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.	Transcodifica codice malattia.	
RCG140	Mucopolisaccaridosi			
	<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>			
	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9</i>			
RCG090	Mucolipidosi			
	<i>Galattosialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Mucolipidosi tipo 2</i>			
	<i>Mucolipidosi tipo 3</i>			
	<i>Mucolipidosi tipo 4</i>			
	<i>Sialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.	Transcodifica codice malattia.	
RCG091	Oligosaccaridosi			
	<i>Fucosidosi</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG060
	<i>Galattosialidosi</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG090
	<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i>			
	<i>Mannosidosi</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG060
	<i>Schindler malattia di</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG080
	<i>Sialidosi</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG090
RFG030	Gangliosidosi			
	<i>Gangliosidosi-GM1</i>			
	<i>Gangliosidosi-GM2</i>			
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi			
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale			
	<i>Austin sindrome di</i>			
	<i>Krabbe malattia di</i>		Transcodifica codice malattia.	RFG010
	<i>Leucodistrofia metacromatica</i>		Transcodifica codice malattia.	RFG010
	<i>Wolman malattia di</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG080
RC0100	Farber malattia di			

DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI

RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina			
RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato			
	<i>Cobalamina C deficit congenito di</i>			
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D			
	<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i>			
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente			
RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici			
	<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i>			

DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro		Transcodifica nome del gruppo.		Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
	<i>DMT1 deficit di</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i>				
	<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i>				
	<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia)</i>				
	<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i>				
RC0120	Aceruloplasminemia congenita				
RC0130	Atransferrinemia congenita				
RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RC0070	Deficienza congenita di zinco				
RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame				
	<i>Menkes sindrome di</i>				
RC0150	Wilson malattia di				
RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli				
	<i>Ipomagnesemia primitiva autosomica dominante con ipocalciuria</i>				
	<i>Ipermanganesemia isolata autosomica recessiva</i>				
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE					
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.	Transcodifica codice esenzione. Transcodifica nome della malattia.	RCG060	Disordine congenito della glicosilazione
RCG130	Amiloidosi sistemiche		Transcodifica nome del gruppo.		Amiloidosi primarie e familiari
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di				

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0190	Angioedema ereditario				
RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore				
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina				
RCG150	Istiocitosi croniche				
	<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>				
	<i>Erdeheim Chester malattia di</i>				
	<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>				
RCG160	Immunodeficienze primarie				
	<i>Agammaglobulinemia</i>				
	<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH)</i>				
	<i>Difetto idiopatico di CD4</i>				
	<i>DiGeorge sindrome di</i>				
	<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza</i>				
	<i>Duncan sindrome di</i>				
	<i>Griscelli sindrome di</i>				
	<i>Immunodeficienza combinata grave</i>				
	<i>Immunodeficienza comune variabile</i>				
	<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento</i>				
	<i>Iper-IgE Sindrome</i>				
	<i>Neutropenia congenita grave</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RDG051.	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.		
	<i>Nezelof sindrome di</i>				
	<i>Nijmegen sindrome</i>				
	<i>WHIM sindrome</i>				
	<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>				

RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.
RC0241	Febbre mediterranea familiare	
RC0243	Sindrome TRAPS	
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	
RC0290	Schnitzler sindrome di	

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RDG010	Anemie ereditarie				
	<i>Anemia a cellule falciformi</i>				
	<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>				
	<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>				
	<i>Blackfan-Diamond anemia di</i>				
	<i>Fanconi anemia di</i>				
	<i>Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di (Favismo)</i>	Manca nei nuovi LEA.			
	<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i>				
	<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di</i>				
	<i>Piruvato chinasi deficit di</i>				
	<i>Sferocitosi ereditaria</i>				
	<i>Talassemia intermedia</i>				
	<i>Talassemia major</i>				
RD0010	Sindrome emolitico uremica				
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna				
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione				
	<i>Afibrinogenemia</i>				
	<i>Antiplasmina deficit di</i>				
	<i>Antitrombina deficit di</i>				
	<i>Disfibrinogenemia</i>				
	<i>Emofilia A</i>				
	<i>Emofilia B</i>				
	<i>Fattore II deficit di</i>				
	<i>Fattore V deficit di</i>				
	<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di</i>				
	<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata</i>				
	<i>Fattore V Leiden omozigote</i>				
	<i>Fattore VII deficit di</i>				
	<i>Fattore X deficit di</i>				
	<i>Fattore XI deficit di</i>				
	<i>Fattore XIII deficit di</i>				
	<i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di</i>				
	<i>Ipfibrinogenemia</i>				
	<i>Plasminogeno deficit di</i>				
	<i>Proteina C deficit di</i>				
	<i>Proteina S deficit di</i>				
	<i>Protrombina G20210A omozigote</i>				
	<i>Von Willebrand malattia di</i>				
RDG030	Piastrinopatie ereditarie				
	<i>Bernard-Soulier sindrome di</i>				
	<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione</i>				
	<i>Tromboastenia di Glanzmann</i>				
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RDG040	Trombocitopenie ereditarie		Transcodifica nome del gruppo.		Trombocitopenie primarie ereditarie
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RD0050	Malattia granulomatosa cronica				
RD0060	Chédiak-Higashi malattia di				

RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)				
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di				
RDG051	Neutropenie congenite				
	<i>Neutropenia cronica idiopatica grave</i>		Transcodifica codice malattia.	RCG160	Neutropenia congenita grave
			Transcodifica nome malattia.		
RD0040	Neutropenia ciclica				
RD0081	Mastocitosi sistemica				

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RF0010	Leucodistrofie				
	<i>Aicardi-Goutieres sindrome di</i>				
	<i>Alexander malattia di</i>				
	<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i>				
	<i>Canavan malattia di</i>				
	<i>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5)</i>				
	<i>Krabbe malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.	Transcodifica codice malattia.		
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)</i>				
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)</i>				
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3)</i>				
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4)</i>				
	<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)</i>				
	<i>Leucodistrofia metacromatica</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.	Transcodifica codice malattia.		
	<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali</i>				
	<i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)</i>				
	<i>Nasu-Hakola sindrome di</i>				
	<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i>				
RF0040	Rett sindrome di				
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluisiana				
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva				
RF0061	Dravet sindrome di				
RF0070	Mioclono essenziale ereditario				
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di				
RF0080	Corea di Huntington				
RF0040	Malattie spinocerebellari				
	<i>Atassia congenita</i>				
	<i>Atassia di Friedreich</i>				
	<i>Atassia episodica</i>				
	<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay</i>				
	<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)</i>				
	<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica</i>				
	<i>Atassia-Teleangectasia</i>				
	<i>Atrofia multistomica</i>	Diventa RF0081.	Transcodifica codice malattia.		
	<i>Boucher-Neuhauser sindrome di</i>				
	<i>Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)</i>				
	<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)</i>				
	<i>Karak sindrome di (NBIA2B)</i>				
	<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>				
	<i>Neuroferritinopatia (NBIA3)</i>				
	<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>				
	<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A)</i>				
	<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria</i>				

	<i>Sindrome HARP</i>			
	<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i>			
RN1490	Isaacs sindrome di			
RF0081	Atrofia multistemica		Transcodifica codice malattia.	RF040
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro			
	<i>Distrofia neuroassonale infantile</i>			
	<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i>			
RFG050	Atrofie muscolari spinali			
	<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)</i>			
	<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1</i>			
	<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva</i>			
	<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked</i>			
	<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale</i>			
	<i>Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di</i>	Diventa RF0390.	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	
	<i>Kennedy malattia di</i>			
	<i>Ippoplasia pontocerebellare tipo 1</i>			
	<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia</i>			
	<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)</i>			
	<i>SMA tipo 2</i>			
	<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)</i>			
	<i>SMA tipo 4</i>			
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica			
RF0110	Sclerosi laterale primaria			
RF0111	Schilder malattia di			
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di			
RF0140	West sindrome di			
RF0150	Narcolessia			
RF0310	CADASIL			
RF0350	Emicrania emiplegica familiare			
RF0360	Emiplegia alternante			
RF0370	Fahr malattia di			
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali			
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale		Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	RF050 Brown-Vialetto Van Laere sindrome di
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)			
RF0411	Sindrome della persona rigida			
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di			
RN0080	Disautonomia familiare	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RFG060.	Transcodifica codice malattia.	
RFG060	Neuropatie ereditarie			
	<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>			
	<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>			
	<i>Disautonomia familiare</i>		Transcodifica codice malattia.	RN0080
	<i>Neuropatia assonale gigante</i>			
	<i>Neuropatia motoria ereditaria</i>			
	<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>			
	<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>			
	<i>Neuropatia tomaculare</i>			
	<i>Refsum malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG084.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Roussy-Levy sindrome di</i>			
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva		Transcodifica nome malattia.	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante			
RF0181	Neuropatia motoria multifocale			
RF0182	Lewis Sumner sindrome di			

RN1610	POEMS sindrome				
RFG070	Miopatie congenite ereditarie				
	<i>Miopia central core</i>				
	<i>Miopia centronucleare</i>				
	<i>Miopia congenita da disproporzione delle fibre muscolari</i>				
	<i>Miopia miofibrillare (desmin storage)</i>				
	<i>Miopia miotubulare</i>				
	<i>Miopia minicore/multi-minicore</i>				
	<i>Miopia nemalinica</i>				
	<i>Sindrome miastenica congenita</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RFG101.		Transcodifica codice malattia.	
RFG080	Distrofie muscolari				
	<i>Distrofia muscolare congenita</i>				
	<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i>				
	<i>Distrofia muscolare distale</i>				
	<i>Distrofia muscolare di Becker</i>				
	<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>				
	<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i>				
	<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)</i>				
	<i>Distrofia muscolare oculofaringea</i>				
	<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>				
RFG090	Distrofie miotoniche				
	<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>				
	<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopia miotonica prossimale)</i>				
	<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>				
	<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)</i>				
	<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i>				
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche				
	<i>Paralisi Periodica Familiare</i>				
RFG160	Distonie primarie	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RF0090	Distonia di torsione idiopatica				
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)				
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni				
	<i>Miastenia gravis</i>	Passa dalle croniche 034 (Miastenia grave) alle malattie rare.			
	<i>Sindrome miastenica congenita</i>		Transcodifica codice malattia.	RFG070	
	<i>Susac sindrome</i>				
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di				

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare		Transcodifica nome malattia.		Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats
RF0201	Coats malattia di				
RF0210	Eales malattia di				
RF0220	Behr sindrome di				
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie				
	<i>Amaurosi congenita di Leber</i>				
	<i>Distrofia dei coni</i>				
	<i>Distrofia ialina della retina</i>				
	<i>Distrofia vitelliforme di Best</i>				
	<i>Distrofia vitreo-retinica</i>				
	<i>Retinite pigmentosa</i>				
	<i>Retinite punctata albescens</i>				
	<i>Retinoschisi</i>				

	<i>Stargardt malattia di</i>				
	<i>Usher sindrome di</i>				
RF0120	Distrofie ereditarie della coroide				
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs		Transcodifica nome malattia.		Ciclite eterocromica di Fuch
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride				
RF0250	Emeralopia congenita				
RF0260	Oguchi sindrome di				
RF0270	Cogan sindrome di				
RF0130	Degenerazioni della cornea				
	<i>Degenerazione corneale marginale</i>				
	<i>Degenerazione corneale nodulare</i>				
RF0140	Distrofie ereditarie della cornea				
	<i>Distrofia corneale posteriore</i>				
	<i>Distrofia corneale stromale</i>				
	<i>Distrofia corneale superficiale</i>				
RF0280	Cheratocono				
RF0290	Congiuntivite lignea				
RF0320	Coroidite multifocale				
RF0330	Coroidite serpigginosa				

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0110	Crioglobulinemia mista				
RC0210	Behçet malattia di				
RG0010	Endocardite reumatica				
RG0020	Poliangioite microscopica				
RG0030	Poliarterite nodosa				
RG0040	Kawasaki sindrome di	Codice eliminato. Manca nei nuovi LEA.			
RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite		Transcodifica nome malattia.		Churg-Strauss sindrome di
RG0060	Goodpasture sindrome di				
RG0070	Granulomatosi con poliangite		Transcodifica nome malattia.		Granulomatosi di Wegener
RG0080	Arterite a cellule giganti				
RG010	Microangiopatie trombotiche				
	<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>				
RG0090	Takayasu malattia di				
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria				
RG0110	Budd-Chiari sindrome di				
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente				
RG020	Linfedemi primari cronici				
	<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i>				
	<i>Linfedema ereditario di tipo 2</i>				
	<i>Linfedema idiopatico</i>				
	<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>				

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica				
RH0011	Sarcoidosi	Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti.			
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive				
	<i>Polmonite interstiziale acuta</i>				
	<i>Fibrosi polmonare idiopatica</i>				

RHG011 Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita

Ondine sindrome di
Sindrome Rohhad

RH0020 Emosiderosi polmonare idiopatica

RH0021 Proteinosi alveolare polmonare idiopatica

RH0022 Proteinosi alveolare polmonare congenita

RNG110 Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)

RN0950 Kartagener sindrome di

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi		Transcodifica nome malattia.		Acalasia
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante				
RI0030	Gastroenterite eosinofila				
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale				
RI0050	Colangite primitiva sclerosante				
RI0060	Sprue celiaca	Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca)			
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli				
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva		Transcodifica nome malattia.		Linfangectasia intestinale
RC0140	Waldmann malattia di	Codice eliminato. Sinonimo di Linfangectasia intestinale (RI0080)			
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari <i>Byler malattia di</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i>				
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale <i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio</i> <i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i>				

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico				
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale				
RJ0030	Cistite interstiziale				
RJG010	Tubulopatie primitive <i>Dent sindrome di</i> <i>Bartter sindrome di</i> <i>Gitelman sindrome di</i>	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
			Transcodifica codice esenzione.	RCG010	
			Transcodifica codice esenzione.	RCG010	
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
RN1360	Alport sindrome di				

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

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

RL0070	Sindrome Michelin tire baby				
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica				
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico				
RNG151	Sindromi con displasia ectodermica	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.			
	<i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i>				
	<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i>				
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi		Transcodifica nome malattia.		EEC sindrome
RN0560	Discheratosi congenita				
RN1480	Ipomelanososi di Ito				
RN0610	Ipoplasia focale dermica				
RN0510	Incontinentia pigmenti				
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea				
RNG070	Ittiosi congenite				
	<i>Ittiosi cheratinopatica</i>				
	<i>Ittiosi congenita autosomica recessiva</i>				
	<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata</i>				
	<i>Ittiosi volgare, forme gravi</i>		Transcodifica nome malattia.		Ittiosi volgare
	<i>Ittiosi X-linked</i>				
	<i>Netherton sindrome di</i>				
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica				
RN1500	Kid sindrome				
RN0500	Cutis Laxa				
RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie				
RN0520	Xeroderma pigmentoso				
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata				
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita				
RN0550	Darier malattia di				
RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria		Transcodifica nome malattia.		Epidermolisi bollosa
RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva				
RN0590	Eritrocheratodermia variabile				
RN0620	Pachidermoperiostosi				
RN0630	Pseudoxantoma elastico				
RN0640	Aplasia congenita della cute				
RN1470	Hay-Wells sindrome di				
RN1560	Neu-Laxova sindrome di				
RN1650	Sindrome del nevo displastico				
RN1660	Sindrome del nevo epidermico		Transcodifica nome malattia.		Sindrome del nevo epidermale
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di				
RN1710	Tay sindrome di				

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RM0010	Dermatomiosite				
RM0020	Polimiosite				
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi				
RM0030	Connettivite mista				
RM0040	Fascite eosinofila				
RM0050	Fascite diffusa				
RM0060	Policondrite ricorrente		Transcodifica nome malattia.		Policondrite
RMG010	Connettiviti indifferenziate	Codice eliminato. Passa nelle croniche 067 (connettiviti indifferenziate)			
RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso				
RM0080	Eteroplasia ossea progressiva				
RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva				

RM0100	Meloreostosi				
RM0110	Miosite a corpi inclusi				
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica				
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva		Passa dalle croniche 047 [Sclerosi sistemica (progressiva)] alle malattie rare.		
RM0121	Sindrome SAPHO				

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	NOTE PER REGISTRO	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO					
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di				
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica		Transcodifica nome malattia.		Microcefalia
RN0030	Agenesia cerebellare				
RN0040	Joubert sindrome di				
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica		Transcodifica nome malattia.		Lissencefalia
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica		Transcodifica nome malattia.		Oloprosencefalia
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica				
	<i>Andermann sindrome di</i>				
	<i>Dandy-Walker sindrome di</i>				
RN1340	Aase-Smith sindrome di				
RN1570	Neuroacantocitosi				
RN1630	Sindrome acrocallosa				
RN1740	Walker-Warburg sindrome di				
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso				
	<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>				
	<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di</i>				
	<i>Displasia cerebro-facio-toracica</i>				
	<i>Sindrome idroletale</i>				
	<i>Toriello-Carey sindrome di</i>				
RQ0010	Gerstmann sindrome di				
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO					
RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche				
	<i>Lenz sindrome di</i>				
	<i>Sindrome anoftalmia plus</i>				
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di		Transcodifica nome malattia.		Chiary Foix sindrome di
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di				
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di		Transcodifica nome malattia.		Rieger sindrome
RN0100	Peters anomalia di		Transcodifica nome malattia.		Peter anomalia di
RN0110	Aniridia				
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico				
	<i>Coloboma congenito corioretinico</i>				
	<i>Coloboma congenito dell'iride</i>				
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico				
RN0130	Morning glory anomalia di				
RN0140	Persistenza della membrana pupillare				
RN1580	Norrie malattia di				
RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di				
RN0860	Displasia setto-ottica		Transcodifica nome malattia.		De Morsier sindrome di
RN1460	Fraser sindrome di				
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di				
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo				
	<i>Aicardi sindrome di</i>				

	<i>Baraitser-Winter sindrome di</i>			
	<i>Nance-Horan sindrome di</i>			
	<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i>			
	<i>Sindrome CODAS</i>			
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE				
RNG030	Sindromi con craniosinostosi		Transcodifica nome malattia.	Acrocefalosindattilia
	<i>Acrocefalosindattilia</i>			
	<i>Apert sindrome di</i>			
	<i>C sindrome</i>		Transcodifica codice malattia.	RNG040
	<i>Goodman sindrome di</i>			
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RNG040
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RNG040
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RNG040
RN0800	Antley-Bixler sindrome di			
RN0810	Baller-Gerold sindrome di			
RN1390	Carpenter sindrome di			
RN1040	Pfeiffer sindrome di			
RN1230	Summitt sindrome di			
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di			
RN1000	Nager sindrome di			
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)		Transcodifica nome malattia.	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
	<i>C sindrome</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Cranio-fronto-nasale sindrome</i>			
	<i>Craniosinostosi primaria</i>			
	<i>Crouzon malattia di</i>			
	<i>Disostosi cleidocranica</i>			
	<i>Disostosi mandibolofacciale</i>			
	<i>Disostosi maxillofacciale</i>			
	<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>			
	<i>Displasia mandibolo-acrale</i>			
	<i>Displasia maxillonasale</i>			
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i>			
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE				
RN0990	Moebius sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.	Transcodifica codice malattia.	
RN1090	Schinzel-Giedion sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.	Transcodifica codice malattia.	
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale			
	<i>Mohr malattia di</i>			
	<i>Moebius sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RN0990
	<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i>			
	<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i>			
	<i>Schinzel-Giedion sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RN1090
RN0910	Goldenhar sindrome di			
RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig		Transcodifica nome malattia.	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale			
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE				
RN0260	Focomelia			
RN0270	Deformità di Sprengel			
RN0290	Camptodattilia familiare			

RN0430	Poland sindrome di		
RN0460	Sindrome femoro-facciale		
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	Transcodifica nome malattia.	Artrogriposi multiple congenite
RN1060	Roberts sindrome di		
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia		
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di		
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale		
RN1670	Sindrome da pterigi multipli	Transcodifica nome malattia.	Sindrome pterigio multiplo
RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale <i>Sindrome RAPADILINO</i>		
RN0440	Sequenza sirenomelica		
RN0340	Adams-Oliver sindrome di		
RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio	Transcodifica nome malattia.	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI			
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi <i>Cuore criss-cross</i> <i>Ebstein anomalia di</i> <i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i>	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.	
RN0150	Blue rubber bleb nevus		
RN0740	Ivemark sindrome di		
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di		
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici <i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i> <i>Sindrome CLOVE</i> <i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i> <i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale</i>		
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0310	Klippel-Feil sindrome di		
RN0320	Gastroschisi		
RN0321	Sindrome Prune Belly		
RN0322	Onfalocele		
RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale <i>Pentalogia di Cantrell</i>		
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE			
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	Transcodifica nome malattia.	Ano imperforato
RN0200	Hirschsprung malattia di		
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di		
RN0210	Atresia biliare		
RN0220	Caroli malattia di		
RN0230	Malattia del fegato policistico		
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni <i>Atresia ileale</i> <i>Atresia colica</i> <i>Atresia intestinale multipla</i> <i>Cloaca persistente</i> <i>Duplicazioni del tubo digerente</i> <i>Complesso OEIS</i>		
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea		
RN0170	Atresia del digiuno		

RN0180	Atresia o stenosi duodenale			
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente			
	<i>Microgastria</i>			
	<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>			
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE				
RN0250	Rene con midollare a spugna			
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.		
	<i>Senior-Loken sindrome di</i>			
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo			
RN0980	Meckel sindrome di			
RN1810	Estrofia vescicale			
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo			
	<i>Disgenesia gonadica</i>			
	<i>Perrault sindrome di</i>			
	<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i>			
	<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i>	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	RC0030	Reifenstein sindrome di
RNG010	Pseudoermafroditismi			
RN1430	Denys-Drash sindrome di			
RN0240	Ermafroditismo vero			
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo			
	<i>Frasier sindrome di</i>			
	<i>Sindrome SERKAL</i>			
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario			
	<i>Afallia</i>			
	<i>Epispadia</i>			
	<i>Megalouretra</i>			
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO				
RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente	Malattie afferenti al gruppo in via di definizione.		
RN0280	Acrodisostosi			
RN0300	Sindrome da regressione caudale			
RNG050	Condrodistrofie congenite			
	<i>Acondrogenesi</i>			
	<i>Acondroplasia</i>			
	<i>Condrodisplasia letale</i>			
	<i>Condrodisplasia metafisaria</i>			
	<i>Condrodisplasia punctata</i>			
	<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand</i>			
	<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata</i>			
	<i>Desbuquois sindrome di</i>			
	<i>Displasia acromicrica</i>			
	<i>Displasia epifisaria emimelica</i>			
	<i>Displasia metatropica</i>			
	<i>Displasia otospondilomegaepifisaria</i>			
	<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva</i>			
	<i>Distrofia toracica asfissiante</i>			
	<i>Encondromatosi multipla</i>			
	<i>Esostosi multipla</i>			
	<i>Ipocondroplasia</i>			

	<i>Keutel sindrome di</i>			
	<i>Kniest displasia</i>			
	<i>Larsen sindrome di</i>		Transcodifica codice malattia.	RNG060
	<i>Schwartz-Jampel sindrome di</i>			
	<i>Sindrome camptomelica</i>			
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica		Transcodifica nome malattia.	Osteodistrofie congenite
	<i>Atelosteogenesi</i>			
	<i>Buschke-Ollendorff sindrome di</i>			
	<i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di</i>		Transcodifica nome malattia.	Conradi-Hunermann sindrome di
	<i>Discondrosteosi</i>			
	<i>Displasia craniometafisaria</i>			
	<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i>			
	<i>Displasia fibrosa</i>			
	<i>Displasia gnatiofisaria</i>			
	<i>Displasia spondiloepifisaria</i>			
	<i>Displasia spondilometafisaria</i>			
	<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i>			
	<i>Engelmann malattia di</i>			
	<i>Fairbank malattia di</i>			
	<i>Frank-Ter Haar sindrome di</i>			
	<i>Hajdu-Cheney sindrome di</i>			
	<i>Larsen sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG050.	Transcodifica codice malattia.	
	<i>McCune-Albright sindrome di</i>			
	<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG092.	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	
	<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata</i>			
	<i>Osteogenesi imperfetta</i>			
	<i>Osteopetrosi</i>			
	<i>Picnodisostosi</i>			
	<i>Sindrome DOOR</i>			
	<i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma</i>			
RN0960	Maffucci sindrome di			
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita			
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di			
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di			
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE				
RN0660	Down sindrome di	Codice eliminato. Passa nelle croniche 065 (sindrome di Down)		
RN0690	Klinefelter sindrome di	Codice eliminato. Passa nelle croniche 066 (Sindrome di Klinefelter)		
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)		Transcodifica nome malattia.	Sindromi da aneuploidia cromosomica
RN0680	Turner sindrome di			
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)		Transcodifica nome malattia.	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
RN1590	Pallister-Killian sindrome di			
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat		Transcodifica nome malattia.	Cri Du Chat malattia del
RN1730	WAGR sindrome di			
RN1270	Williams sindrome di			
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di			
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile		Transcodifica nome malattia.	Sindrome da X fragile
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale			
	<i>Loeys-Dietz sindrome di</i>			

	<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i>		
RN1320	Marfan sindrome di		
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di		
RN1220	Stickler sindrome di		
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale <i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i>	Transcodifica codice malattia. Transcodifica nome malattia.	RNG060 Nanismo osteodisplastico microcefalico
RN0790	Aarskog sindrome di		
RN0870	Dubowitz sindrome di		
RN1070	Robinow sindrome di		
RN1080	Russell-Silver sindrome di		
RN1100	Seckel sindrome di		
RN0730	SHORT sindrome		
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo <i>Emipertrofia congenita</i>		
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di		
RC0310	Sotos sindrome di		
RN0490	Weaver sindrome di		
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di		
RN1550	Marshall-Smith sindrome di		
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	Transcodifica nome malattia.	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
RN1350	Alagille sindrome di		
RN1370	Alstrom sindrome di		
RNG200	Amartomatosi multiple <i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> <i>Complesso di Von Meyenburg</i> <i>Cowden malattia di</i>		
RN0750	Sclerosi tuberosa		
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di		
RN0770	Sturge-Weber sindrome di		
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di		
RN1170	Sindrome proteus	Transcodifica nome malattia.	Sindrome proteo
RN1300	Angelman sindrome di		
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	Transcodifica nome malattia.	VACTERL associazione
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di		
RN0830	Bloom sindrome di		
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	Transcodifica nome malattia.	Borjeson sindrome di
RN1780	Char sindrome di		
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di		
RN0360	Coffin-Siris sindrome di		
RN0401	Cohen sindrome di		
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di		
RC0250	Costello sindrome di		
RN1010	Noonan sindrome di		
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea		
RN1530	Leopard sindrome		
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di		
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale		
RN0380	Filippi sindrome di		
RN1021	Sindrome FG		
RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di		
RN0900	Fryns sindrome di		
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di		

RN0930	Holt-Oram sindrome di		
RN1540	Levy-Hollister sindrome di		
RC0270	Lowe sindrome di	Transcodifica codice esenzione.	RCG040
RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di		
RN0970	Marshall sindrome di		
RN1020	Opitz sindrome di		
RN1030	Pallister-Hall sindrome di		
RN0420	Pallister-W sindrome di		
RN0650	Parry-Romberg sindrome di		
RN1310	Prader-Willi sindrome di		
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di		
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale		
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale		
RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler		
RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare		
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica		
RN0850	CHARGE associazione		
RN0940	Sindrome Kabuki	Transcodifica nome malattia.	Kabuki sindrome della maschera
RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale		
RN1190	Sindrome nail-patella	Transcodifica nome malattia.	Sindrome unghia-rotula
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea		
RNG094	Sindromi progeroidi		
	<i>Hutchinson-Gilford sindrome di</i>		
	<i>Poichiloderma congenito</i>		
	<i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di</i>		
RC0060	Werner sindrome di		
RN1400	Cockayne sindrome di		
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea		
RN1210	Smith-Magenis sindrome di		
RN1240	Townes-Brocks sindrome di		
RNG095	Sindromi di Waardenburg		
	<i>Waardenburg tipo 1 sindrome di</i>		
	<i>Waardenburg tipo 2 sindrome di</i>		
	<i>Waardenburg tipo 3 sindrome di</i>		
RN1260	Wildervanck sindrome di		
RN1280	Winchester sindrome di		
RN1290	Wolfram sindrome di		

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

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

Legenda	
Cod	Nuovo codice
Cod	Codice non presente nei nuovi LEA
SNE	Screening Neonatale Esteso