

ALLEGATO

ELENCO MALATTIE RARE

ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

INDICE

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA	Pag. 1
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239) - RB	Pag. 2
3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC	Pag. 3
4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289) - RD	Pag. 6
6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF	Pag. 7
7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG	Pag. 10
9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI	Pag. 11
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629) - RJ	Pag. 12
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709) - RL	Pag. 13
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739) - RM	Pag. 14
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN	Pag. 15
15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779) - RP	Pag. 21
16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799) - RQ	Pag. 22

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RA0010	HANSEN MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
RA0030	LYME MALATTIA DI		

2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239) - RB

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RB0010	WILMS TUMORE DI		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA		
RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		

3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	<i>BARTTER SINDROME DI</i> <i>CONN SINDROME DI</i>	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	<i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	<i>SCHMIDT SINDROME DI</i>	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONHOUE SINDROME DI
RC0060	WERNER SINDROME DI		
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO		ACRODERMATITE ENTEROPATICA
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	<i>CISTINOSI</i> <i>HARTNUP MALATTIA DI</i> <i>ALBINISMO</i> <i>ALCAPTONURIA</i> <i>IPERVALINEMIA</i> <i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i> <i>OMOCISTINURIA</i> <i>SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA</i> <i>IPERISTIDINEMIA</i> <i>ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE</i> <i>ALANINEMIA</i> <i>IMINOACIDEMIA</i>	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	<i>CITRULLINEMIA</i> <i>IPERAMMONIEMIA EREDITARIA</i>	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	<i>GLICOGENOSI</i> <i>GALATTOSEMIA</i> <i>FRUTTOSEMIA</i> <i>MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO</i>	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	<i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa</i> <i>DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA</i> <i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb</i> <i>IPOBETALIPOPROTEINEMIA</i> <i>ABETALIPOPROTEINEMIA</i>	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI

3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	TANGIER MALATTIA DI DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE		
RCG080	DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	FABRY MALATTIA DI GAUCHER MALATTIA DI NIEMANN PICK MALATTIA DI	
RCG090	MUCOLIPIDOSI		
RC0090	DERCUM MALATTIA DI		ADIPOSI DOLOROSA
RC0100	FARBER MALATTIA DI		DEFICIENZA DI CERAMIDASI
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA		
RC0120	ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA		
RC0130	ATransferrinemia congenita		
RC0140	WALDMANN MALATTIA DI		
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	EMOCROMATOSI EREDITARIA SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	EMOCROMATOSI FAMILIARE
RC0150	WILSON MALATTIA DI		DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE		
RCG110	PORFIRIE		
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	LESCH-NYHAN MALATTIA DI XANTINURIA	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI		
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI		
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	HUNTER SINDROME DI HURLER SINDROME DI MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI MORQUIO MALATTIA DI SANFILIPPO SINDROME DI SCHEIE SINDROME DI	
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO		EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO

**3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del
metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC**

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	<i>ISTIOCITOSI X</i>	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	<i>AGAMMAGLOBULINEMIA</i> <i>DI GEORGE SINDROME DI</i> <i>NEZELOF SINDROME DI</i>	
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI		

4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289) - RD

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	<i>SFEROCITOSI EREDITARIA</i> <i>FAVISMO</i> <i>TALASSEMIE</i> <i>ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI</i> <i>BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI</i> <i>FANCONI ANEMIA DI</i> <i>ANEMIE SIDEROBLASTICHE</i>	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	<i>EMOFILIA A</i> <i>EMOFILIA B</i> <i>DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE</i> <i>VON WILLEBRAND MALATTIA DI</i> <i>DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI</i>	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE		
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	<i>BERNARD SOULIER SINDROME DI</i> <i>STORAGE POOL DEFICIENCY</i> <i>TROMBOASTENIA</i>	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	<i>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA</i>	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI		

6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF

CODICE ESEZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RFG010	LEUCODISTROFIE	ALEXANDER MALATTIA DI CANAVAN MALATTIA DI KRABBE MALATTIA DI LEUCODISTROFIA METACROMATICA PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	BATTEN MALATTIA DI KUFUS MALATTIA DI	
RFG030	GANGLIOSIDOSI		
RF0010	ALPERS MALATTIA DI		
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI		
RF0030	LEIGH MALATTIA DI		
RF0040	RETT SINDROME DI		
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA		
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA		
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO		
RF0080	COREA DI HUNTINGTON		
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA		
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	ATASSIA DI FRIEDREICH 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-SJOGREN SINDROME DI ATASSIA FRIEDREICH-LIKE ATASSIA TELEANGECTASICA WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI KENNEDY MALATTIA DI	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE ATROFIA CEREBELLO OLIVARE ATROFIA SPINODENTATA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E LOUIS BAR SINDROME DI
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI		
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA		
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA		
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA		SCHILDER MALATTIA DI
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		
RF0140	WEST SINDROME DI		
RF0150	NARCOLESSIA		
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI		

6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RF060	NEUROPATIE EREDITARIE	<i>DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI</i> <i>NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE</i> <i>CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI</i> <i>NEUROPATIA TOMACULARE</i> <i>NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA</i> <i>REFSUM MALATTIA DI</i> <i>NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE</i> <i>ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI</i> <i>ROUSSY-LEVY SINDROME DI</i>	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI		PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI		
RF070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	<i>MIOPATIA CENTRAL CORE</i> <i>MIOPATIA CENTRONUCLEARE</i> <i>MIOPATIA DESMIN STORAGE</i> <i>MIOPATIA NEMALINICA</i>	
RF080	DISTROFIE MUSCOLARI	<i>BECKER DISTROFIA DI</i> <i>DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTestinALE</i> <i>DUCHENNE DISTROFIA DI</i> <i>ERB DISTROFIA DI</i> <i>LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI</i>	
RF090	DISTROFIE MIOTONICHE	<i>STEINERT MALATTIA DI</i> <i>THOMSEN MALATTIA DI</i> <i>VON EULENBURG MALATTIA DI</i>	
RF100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI; COATS MALATTIA DI
RF0210	EALLES MALATTIA DI		
RF0220	BEHR SINDROME DI		
RF110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	<i>DISTROFIA VITREO RETINICA</i> <i>RETINITE PIGMENTOSA</i> <i>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</i> <i>DISTROFIA DEI CONI</i> <i>STARGARDT MALATTIA DI</i> <i>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER</i> <i>DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST</i> <i>DISTROFIA IALINA DELLA RETINA</i>	RETINOSCHISI GIOVANILE DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA FUNDUS ALBIPUNCTATUS FUNDUS FLAVIMACULATUS GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI
RF120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		

6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RF0230	CICLITE ETROCROMICA DI FUCH		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		
RF0260	OGUCHI SINDROME DI		
RF0270	COGAN SINDROME DI		
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	<i>DEGENERAZIONE NODULARE</i>	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
		<i>DEGENERAZIONE MARGINALE</i>	TERRIEN SINDROME DI
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	<i>MEESMANN DISTROFIA DI</i>	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
		<i>COGAN DISTROFIA DI</i>	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
		<i>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE</i>	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER
		<i>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</i>	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
		<i>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</i>	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
		<i>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</i>	
		<i>CORNEA GUTTATA</i>	
		<i>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</i>	
		<i>FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI</i>	
		<i>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA</i>	
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER		NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA

7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA
RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI		
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI		
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER		
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON MALATTIA DI
RG0100	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHOWITZ SINDROME DI
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI		

9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RI0010	ACALASIA		
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
RI0060	SPRUE CELIACA		
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE		

10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629) - RJ

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		

12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709) - RL

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		

**13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO
CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739) - RM**

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDRITE		

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA		
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE		
RN0040	JOUBERT SINDROME DI		
RN0050	LISSENCEFALIA		
RN0060	OLOPROSENCEFALIA		
RN0070	CHIRAY FOIX SINDROME DI		SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI
RN0080	DISAUTONOMIA FAMILIARE		RILEY-DAY SINDROME DI
RN0090	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI		
RN0100	PETER ANOMALIA DI		
RN0110	ANIRIDIA		
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO		
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI		
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE		
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS		
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA		
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO		
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE		
RN0190	ANO IMPERFORATO		
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO		
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI		
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE		
RN0260	FOCOMELIA		
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL		
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA	<i>APERT SINDROME DI</i> <i>GOODMAN SINDROME DI</i>	
RN0280	ACRODISOSTOSI		
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE		
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	<i>C SINDROME</i> <i>CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA</i> <i>CROUZON MALATTIA DI</i> <i>DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE</i> <i>DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE</i>	

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE		
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE		
RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA		
RN0490	WEAVER SINDROME DI		
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	<i>ITTIOSI CONGENITA</i> <i>ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE</i> <i>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</i> <i>ITTIOSI TIPO HARLEQUIN</i> <i>ITTIOSI X-LINKED</i> <i>NETHERTON SINDROME DI</i>	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
RN0500	CUTIS LAXA		
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI		
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO		
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA		
RN0550	DARIER MALATTIA DI		
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA		
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA		
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE		
RN0600	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA		ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO
RN0610	IPOPLASIA FOCALE DERMICA		
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI		TOURAINÉ-SALENTÉ-GOLÉ' SINDROME DI
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE		
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI		ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN0660	DOWN SINDROME DI		
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL		
RN0680	TURNER SINDROME DI		
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI		
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI		
RN0710	MELAS SINDROME		MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS
RN0720	MERRF SINDROME		EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI
RN0730	SHORT SINDROME		
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA		
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA		

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RN0740	IVEMARK SINDROME DI		ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA		FACOMATOSI
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI		
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI		
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI		
RN0790	AARSKOG SINDROME DI		
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI		
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI		
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI		
RN0830	BLOOM SINDROME DI		
RN0840	BORJESON SINDROME DI		
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE		
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI		DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI		
RN0880	EEC SINDROME		ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI
RN0890	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI		
RN0900	FRYNS SINDROME DI		
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI		
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI		
RN0930	HOLT-ORAM SINDROME DI		
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA		
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI		
RN0960	MAFFUCCI SINDROME DI		
RN0970	MARSHALL SINDROME DI		
RN0980	MECKEL SINDROME DI		
RN0990	MOEBIUS SINDROME DI		
RN1000	NAGER SINDROME DI		
RN1010	NOONAN SINDROME DI		
RN1020	OPITZ SINDROME DI		
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI		
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI		
RN1050	RIEGER SINDROME		
RN1060	ROBERTS SINDROME DI		
RN1070	ROBINOW SINDROME DI		
RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI		
RN1090	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI		
RN1100	SECKEL SINDROME DI		
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE		PENA-SHOKEIR I SINDROME DI
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI		

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE		
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA		
RN1170	SINDROME PROTEO		
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA		
RN1190	SINDROME UNGHIA-ROTULA		ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI		
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI		
RN1220	STICKLER SINDROME DI		
RN1230	SUMMIT SINDROME DI		
RN1240	TOWNES-BROCKS SINDROME DI		
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE		
RN1260	WILDERVANCK SINDROME DI		
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI		
RN1280	WINCHESTER SINDROME DI		
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI		
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI		
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI		
RN1320	MARFAN SINDROME DI		
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE		
RN1340	AASE-SMITH SINDROME DI		
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI		
RN1360	ALPORT SINDROME DI		
RN1370	ALSTROM SINDROME DI		
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE		
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		LAWRENCE- MOON SINDROME DI
RN1390	CARPENTER SINDROME DI		
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI		
RN1420	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI		IDIOZIA XERODERMICA
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI		TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO
RN1440	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE		
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA		
RN1460	FRASER SINDROME DI		
RN1470	HAY-WELLS SINDROME DI		
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO		BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI
RN1490	ISAACS SINDROME DI		

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RN1500	KID SINDROME		CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI		
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI		
RN1530	LEOPARD SINDROME		
RN1540	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI		SINDROME LACRIMO-AURICOLO- DENTO-DIGITALE
RN1550	MARSHALL-SMITH SINDROME DI		
RN1560	NEU-LAXOVA SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1580	NORRIE MALATTIA DI		
RN1590	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI		
RN1600	PEARSON SINDROME DI		
RN1610	POEMS SINDROME		
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA		PENA-SHOKEIR II SINDROME DI
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL		
RN1670	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO		
RN1680	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA		
RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO		
RN1700	SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI		
RN1710	TAY SINDROME DI		
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI		
RN1730	WAGR SINDROME DI		TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE
RN1740	WALKER-WARBURG SINDROME DI		
RN1750	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI		
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI		

15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779) - RP

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA		
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO		
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA		
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE		
RP0050	APNEA INFANTILE		
RP0060	KERNITTERO		
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA		

16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799) - RQ

CODICE ESENZIONE	DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO (esempi)	SINONIMO
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI		

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
AARSKOG SINDROME DI	RN0790
AASE-SMITH SINDROME DI	RN1340
ACALASIA	RI0010
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030
ACRODERMATITE ENTEROPATICA	RC0070
ACRODISOSTOSI	RN0280
ADAMS-OLIVER SINDROME DI	RN0340
ADIPOSI DOLOROSA	RC0090
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030
ALAGILLE SINDROME DI	RN1350
ALPERS MALATTIA DI	RF0010
ALPORT SINDROME DI	RN1360
ALSTROM SINDROME DI	RN1370
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	RCG100
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	RCG070
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	RNG100
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	RCG130
ANEMIE EREDITARIE	RDG010
ANGELMAN SINDROME DI	RN1300
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190
ANIRIDIA	RN0110
ANO IMPERFORATO	RN0190
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	RNG040
ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	RN0800
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640
APNEA INFANTILE	RP0050
ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	RN0010
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080
ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020
ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI	RN0740
ATRANSFERRINEMIA CONGENITA	RC0130
ATRESIA BILIARE	RN0210
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180
ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	RF0050
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA	RN0650
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050
AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	RN0090
BALLER-GEROLD SINDROME DI	RN0810

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
BARDET-BIEDL SINDROME DI	RN1380
BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	RN0820
BEHÇET MALATTIA DI	RC0210
BEHR SINDROME DI	RF0220
BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI	RN1480
BLOOM SINDROME DI	RN0830
BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150
BORJESON SINDROME DI	RN0840
BUDD-CHIARI SINDROME DI	RG0110
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290
CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	RC0200
CAROLI MALATTIA DI	RN0220
CARPENTER SINDROME DI	RN1390
CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	RFG020
CHARGE ASSOCIAZIONE	RN0850
CHAVANY-MARIE SINDROME DI	RN0070
CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	RD0060
CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'	RN1500
CHERATOCONO	RF0280
CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530
CHIRAY FOIX SINDROME DI	RN0070
CHURG-STRAUSS SINDROME DI	RG0050
CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	RF0230
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030
COATS MALATTIA DI	RF0200
COCKAYNE SINDROME DI	RN1400
COFFIN-LOWRY SINDROME DI	RN0350
COFFIN-SIRIS SINDROME DI	RN0360
COGAN SINDROME DI	RF0270
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120
CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290
CONNETTIVITE MISTA	RM0030
CONNETTIVITI INDIFFERENZIALI	RMG010
COREA DI HUNTINGTON	RF0080
CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	RN1410
CRANIOSINOSTOSI - IPOPLASIA MEDIOFACCIALE - ANOMALIE DEI PIEDI	RN0400
CRI DU CHAT MALATTIA DEL	RN0670
CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	RC0180
CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110
CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI	RF0200
CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	RB0030
CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540
CUTIS LAXA	RN0500
DARIER MALATTIA DI	RN0550

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
DE MORSIER SINDROME DI	RN0860
DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	RN1420
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	RC0070
DEFICIENZA DI ACTH	RC0010
DEFICIENZA DI CERAMIDASI	RC0100
DEFORMITA' DI SPRENGEL	RN0270
DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE	RC0150
DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE	RC0150
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130
DENYS-DRASH SINDROME DI	RN1430
DERCUM MALATTIA DI	RC0090
DERMATITE ERPETIFORME	RL0020
DERMATOMIOSITE	RM0010
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020
DISAUTONOMIA FAMILIARE	RN0080
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560
DISFAGOCITOSI CRONICA	RD0050
DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120
DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	RN1440
DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860
DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	RN0410
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090
DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120
DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090
DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080
DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110
DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080
DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	RCG050
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	RCG060
DONHOUE SINDROME DI	RC0050
DOWN SINDROME DI	RN0660
DUBOWITZ SINDROME DI	RN0870
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	RN0370
EALS MALATTIA DI	RF0210
EATON-LAMBERT SINDROME DI	RF0190
ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	RN0880
EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO	RC0190
EEC SINDROME	RN0880
EHLERS-DANLOS SINDROME DI	RN0330
EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010
EMERALOPIA CONGENITA	RF0250
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010
EPIDERMOLISI BOLLOSA	RN0570
EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	RN0720
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060
ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010
ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO	RN0600
ERMAFRODITISMO VERO	RN0240
FACOMATOSI	RN0750
FARBER MALATTIA DI	RC0100
FASCITE DIFFUSA	RM0050
FASCITE EOSINOFILA	RM0040
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070
FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020
FILIPPI SINDROME DI	RN0380
FOCOMELIA	RN0260
FOSFOETILAMINURIA	RC0160
FRASER SINDROME DI	RN1460
FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	RN0890
FRYNS SINDROME DI	RN0900
GANGLIOSIDOSI	RFG030
GARDNER SINDROME DI	RB0040
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020
GASTROENTERITE EOSINOFILA	RI0030
GASTROSCHISI	RN0320
GERSTMANN SINDROME DI	RQ0010
GOLDENHAR SINDROME DI	RN0910
GOODPASTURE SINDROME DI	RG0060
GRANULOMATOSI DI WEGENER	RG0070
GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	RN0390
HANSEN MALATTIA DI	RA0010
HAY-WELLS SINDROME DI	RN1470
HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	RN0920
HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	RN0200
HOLT-ORAM SINDROME DI	RN0930
HORTON MALATTIA DI	RG0080
IDIOZIA XERODERMICA	RN1420
IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600
IPOFOSFATASIA	RC0160
IPOGONADISMO CON ANOSMIA	RC0020
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
ISAACS SINDROME DI	RN1490
ISTIOCITOSI CRONICHE	RCG150
ITTIOSI CONGENITE	RNG070
IVEMARK SINDROME DI	RN0740
JACKSON-WEISS SINDROME DI	RN0400
JARCHO-LEVIN SINDROME DI	RN0410
JOUBERT SINDROME DI	RN0040
KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	RN0940
KALLMANN SINDROME DI	RC0020
KARTAGENER SINDROME DI	RN0950
KAWASAKI SINDROME DI	RG0040
KEARNS-SAYRE SINDROME DI	RF0020
KERNITTERO	RP0060
KID SINDROME	RN1500
KLINEFELTER SINDROME DI	RN0690
KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310
KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	RN1510
LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	RN1520
LAWRENCE- MOON SINDROME DI	RN1380
LEIGH MALATTIA DI	RF0030
LENNOX GASTAUT SINDROME DI	RF0130
LEOPARD SINDROME	RN1530
LEPRECAUNISMO	RC0050
LEUCODISTROFIE	RFG010
LEVY-HOLLISTER SINDROME DI	RN1540
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060
LINFANGECTASIA INTESTINALE	RI0080
LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE	RB0060
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060
LIPODISTROFIA INTESTINALE	RA0020
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080
LISSENCEFALIA	RN0050
LYME MALATTIA DI	RA0030
MAFFUCCI SINDROME DI	RN0960
MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070
MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050
MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040
MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI	RD0020
MARFAN SINDROME DI	RN1320
MARSHALL SINDROME DI	RN0970
MARSHALL-SMITH SINDROME DI	RN1550
MECKEL SINDROME DI	RN0980
MELAS SINDROME	RN0710
MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	RF0160
MERRF SINDROME	RN0720

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010
MICROCEFALIA	RN0020
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070
MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS	RN0710
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070
MOEBIUS SINDROME DI	RN0990
MORNING GLORY ANOMALIA DI	RN0130
MUCOLIPIDOSI	RCG090
MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140
NAGER SINDROME DI	RN1000
NARCOLESSIA	RF0150
NEFROBLASTOMA	RB0010
NEU-LAXOVA SINDROME DI	RN1560
NEUROACANTOCITOSI	RN1570
NEUROFIBROMATOSI	RBG010
NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA	RF0300
NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040
NOONAN SINDROME DI	RN1010
NORRIE MALATTIA DI	RN1580
OGUCHI SINDROME DI	RF0260
OLOPROSENCEFALIA	RN0060
ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA	RN1190
OPITZ SINDROME DI	RN1020
OSTEODISTROFIE CONGENITE	RNG060
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620
PALLISTER- HALL SINDROME DI	RN1030
PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	RN1590
PALLISTER-W SINDROME DI	RN0420
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170
PARRY-ROMBERG SINDROME DI	RN0650
PEARSON SINDROME DI	RN1600
PEMFIGO	RL0030
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040
PENA-SHOKEIR I SINDROME DI	RN1110
PENA-SHOKEIR II SINDROME DI	RN1640
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140
PETER ANOMALIA DI	RN0100
PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760
PFEIFFER SINDROME DI	RN1040
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030
POEMS SINDROME	RN1610
POLAND SINDROME DI	RN0430
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
POLIARTERITE MICROSCOPICA	RG0020
POLIARTERITE NODOSA	RG0030
POLICONDRITE	RM0060
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030
POLIMIOSITE	RM0020
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE	RF0180
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050
PORFIRIE	RCG110
PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030
PRADER-WILLI SINDROME DI	RN1310
PSEUDOERMAFRODITISMI	RNG010
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	RC0040
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170
REIFENSTEIN SINDROME DI	RC0030
RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI	RG0100
RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250
RETINOBLASTOMA	RB0020
RETT SINDROME DI	RF0040
RIEGER SINDROME	RN1050
RILEY-DAY SINDROME DI	RN0080
ROBERTS SINDROME DI	RN1060
ROBINOW SINDROME DI	RN1070
RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	RN1620
RUSSELL-SILVER SINDROME DI	RN1080
SCHILDER MALATTIA DI	RF0120
SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	RN1090
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750
SECKEL SINDROME DI	RN1100
SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	RN1110
SEQUENZA SIRENOMELICA	RN0440
SHORT SINDROME	RN0730
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	RN1120
SINDROME ACROCALLOSA	RN1630
SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040
SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	RN1130
SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	RN1140
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640
SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	RC0030
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040
SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300
SINDROME DA X FRAGILE	RN1330

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650
SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	RN1660
SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE	RN0070
SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010
SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020
SINDROME FETALE DA IDANTOINA	RP0030
SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE	RN1540
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	RN0470
SINDROME PROTEO	RN1170
SINDROME PTERIGIO MULTIPL	RN1670
SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	RN1680
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180
SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA	RN0480
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO	RN1690
SINDROME UNGHIA-ROTULA	RN1190
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080
SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	RNG090
SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	RN1700
SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	RN1200
SMITH-MAGENIS SINDROME DI	RN1210
SPRUE CELIACA	RI0060
STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	RF0170
STICKLER SINDROME DI	RN1220
STURGE-WEBER SINDROME DI	RN0770
SUMMIT SINDROME DI	RN1230
TAKAYASU MALATTIA DI	RG0090
TAY SINDROME DI	RN1710
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100
TOURAIN-SALENTE-GOLE' SINDROME DI	RN0620
TOWNES-BROCK SINDROME DI	RN1240
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	RDG040
TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE	RN1730
TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO	RN1430
TURNER SINDROME DI	RN0680
VACTERL ASSOCIAZIONE	RN1250
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200
VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	RN1720
VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	RN0780
WAGR SINDROME DI	RN1730
WALDMANN MALATTIA DI	RC0140
WALKER-WARBURG SINDROME DI	RN1740
WEAVER SINDROME DI	RN0490
WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	RN1750

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

DEFINIZIONE MALATTIA E/O GRUPPO (comprende i sinonimi)	CODICE ESENZIONE
WERNER SINDROME DI	RC0060
WEST SINDROME DI	RF0140
WHIPPLE MALATTIA DI	RA0020
WILDERVANCK SINDROME DI	RN1260
WILLIAMS SINDROME DI	RN1270
WILMS TUMORE DI	RB0010
WILSON MALATTIA DI	RC0150
WINCHESTER SINDROME DI	RN1280
WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	RN0700
WOLFRAM SINDROME DI	RN1290
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520
ZELLWEGER SINDROME DI	RN1760

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
ABETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI
ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	RCG040	
ACONDROGENESI	RNG050	
ACONDROPLASIA	RNG050	
AGAMMAGLOBULINEMIA	RCG160	
ALANINEMIA	RCG040	
ALBINISMO	RCG040	
ALCAPTONURIA	RCG040	
ALEXANDER MALATTIA DI	RFG010	
AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	RFG110	
ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	RDG010	
ANEMIE SIDEROBLASTICHE	RDG010	
APERT SINDROME DI	RNG030	
ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	RFG040	DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE
ATASSIA DI FRIEDREICH	RFG040	
ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
ATASSIA PERIODICA	RFG040	ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
ATASSIA TELEANGECTASICA	RFG040	LOUIS BAR SINDROME DI
BARTTER SINDROME DI	RCG010	
BATTEN MALATTIA DI	RFG020	
BECKER DISTROFIA DI	RFG080	
BERNARD SOULIER SINDROME DI	RDG030	
BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	RDG010	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
C SINDROME	RNG040	
CANAVAN MALATTIA DI	RFG010	
CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
CISTINOSI	RCG040	
CITRULLINEMIA	RCG050	
COGAN DISTROFIA DI	RFG140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA	RGG010	
CONN SINDROME DI	RCG010	
CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI	RNG060	
CORNEA GUTTATA	RFG140	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	RNG040	
CROUZON MALATTIA DI	RNG040	
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	RCG070	
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	RCG070	
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	RFG040	
DEGENERAZIONE MARGINALE	RFG130	TERRIEN SINDROME DI
DEGENERAZIONE NODULARE	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	RFG040	
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	RFG040	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI	RFG060	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III
DI GEORGE SINDROME DI	RCG160	
DISCONDROSTEOSI	RNG060	
DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	RDG020	
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	RNG040	
DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	RNG060	OSTEOCONDROPLASIA
DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	RNG060	
DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	RNG050	
DISPLASIA FIBROSA	RNG060	
DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	RNG040	
DISPLASIA MAXILLONASALE	RNG040	
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	RNG060	
DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	RFG040	ATROFIA SPINODENTATA
DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER
DISTROFIA CORNEALE MACULARE	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	RFG140	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
DISTROFIA DEI CONI	RFG110	
DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RFG110	GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	RFG080	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	RNG050	
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	RFG110	FUNDUS FLAVIMACULATUS
DISTROFIA VITREO RETINICA	RFG110	RETINOSCHISI GIOVANILE
DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	RFG140	
DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	RCG070	
DUCHENNE DISTROFIA DI	RFG080	
ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	RNG060	
EMOCROMATOSI EREDITARIA	RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE
EMOFILIA A	RDG020	
EMOFILIA B	RDG020	
ENGELMANN MALATTIA DI	RNG060	
ERB DISTROFIA DI	RFG080	
ESOSTOSI MULTIPLA	RNG050	
FABRY MALATTIA DI	RCG080	
FAIRBANK MALATTIA DI	RNG060	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
FANCONI ANEMIA DI	RDG010	PANCITOPENIA DI FANCONI
FAVISMO	RDG010	
FRUTTOSEMIA	RCG060	
FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	RFG140	
GALATTOSEMIA	RCG060	
GAUCHER MALATTIA DI	RCG080	
GLICOGENOSI	RCG060	
GOODMAN SINDROME DI	RNG030	
HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	RNG040	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE
HARTNUP MALATTIA DI	RCG040	
HUNTER SINDROME DI	RCG140	
HURLER SINDROME DI	RCG140	
IMINOACIDEMIA	RCG040	
IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	RCG050	
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	RCG070	
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	RCG070	
IPERISTIDINEMIA	RCG040	
IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	RCG020	
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	RCG070	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
IPERVALINEMIA	RCG040	
IPOBETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	
IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	RDG040	
ISTIOCITOSI X	RCG150	
ITTIOSI CONGENITA	RNG070	
ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE	RNG070	
ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	RNG070	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
ITTIOSI TIPO HARLEQUIN	RNG070	
ITTIOSI X-LINKED	RNG070	
KENNEDY MALATTIA DI	RFG050	
KNIEST DISPLASIA	RNG050	DISPLASIA METATROPICA
KRABBE MALATTIA DI	RFG010	
KUFS MALATTIA DI	RFG020	
KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	RFG050	
LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	RFG080	
LESCH-NYHAN MALATTIA DI	RCG120	
LEUCODISTROFIA METACROMATICA	RFG010	
MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	RCG060	
MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	RCG040	
MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	RFG040	
MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI	RCG140	
McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	RNG060	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
MEESMANN DISTROFIA DI	RFG140	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
MIOPATIA CENTRAL CORE	RFG070	
MIOPATIA CENTRONUCLEARE	RFG070	
MIOPATIA DESMIN STORAGE	RFG070	
MIOPATIA NEMALINICA	RFG070	
MORQUIO MALATTIA DI	RCG140	
NETHERTON SINDROME DI	RNG070	
NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	RFG060	
NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	RFG060	
NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	RFG060	
NEUROPATIA TOMACULARE	RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
NEZELOF SINDROME DI	RCG160	
NIEMANN PICK MALATTIA DI	RCG080	
OMOCISTINURIA	RCG040	
OSTEOGENESI IMPERFETTA	RNG060	
OSTEOPETROSI	RNG060	
PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	RFG040	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI
PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	RFG010	
PIERRE ROBIN SINDROME DI	RNG040	
PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	RGG010	MOSCHOWITZ SINDROME DI
REFSUM MALATTIA DI	RFG060	EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME
RETINITE PIGMENTOSA	RFG110	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	RFG110	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI	RFG060	
ROUSSY-LEVY SINDROME DI	RFG060	
SANFILIPPO SINDROME DI	RCG140	
SCHEIE SINDROME DI	RCG140	
SCHMIDT SINDROME DI	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
SFEROCITOSI EREDITARIA	RDG010	
SINDROME CAMPTOMELICA	RNG050	
SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	RCG040	
SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	RCG100	
STARGARDT MALATTIA DI	RFG110	
STEINERT MALATTIA DI	RFG090	
STORAGE POOL DEFICIENCY	RDG030	
TALASSEMIE	RDG010	
TANGIER MALATTIA DI	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
THOMSEN MALATTIA DI	RFG090	
TREACHER COLLINS SINDROME DI	RNG040	
TROMBOASTENIA	RDG030	
VON EULENBURG MALATTIA DI	RFG090	
VON WILLEBRAND MALATTIA DI	RDG020	
WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	RFG050	
XANTINURIA	RCG120	
XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	RCG070	