ALLEGATO 7

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod ICD-9-CM da 001 a 139) - RA

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RA0010	HANSEN MALATTIA DI		
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI		LIPODISTROFIA INTESTINALE
RA0030	LYME MALATTIA DI		

2. TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RB0010	WILMS TUMORE DI		NEFROBLASTOMA
RB0020	RETINOBLASTOMA		
RB0030	CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI		
RB0040	GARDNER SINDROME DI		
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE		
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI		LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE
RB0070	NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI		SINDROME DI GORLIN-GOLTZ
RBG020	COMPLESSO CARNEY	*DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE* *MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD)*	

3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod ICD-9-CM da 240 a 279) - RC

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH		
RC0020	KALLMANN SINDROME DI		IPOGONADISMO CON ANOSMIA
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	*BARTTER SINDROME DI* *CONN SINDROME DI*	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	*IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA*	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	*SCHMIDT SINDROME DI*	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA		
RC0050	LEPRECAUNISMO		DONHOUE SINDROME DI
RC0060	WERNER SINDROME DI		
RC0061	PROGERIA		HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI
RC0070	DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO		ACRODERMATITE ENTEROPATICA

RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	*CISTINOSI*	
		HARTNUP MALATTIA DI	
		ALBINISMO	
		ALCAPTONURIA	
		IPERVALINEMIA	
		MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	
		OMOCISTINURIA	
		SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	
		IPERISTIDINEMIA	
		ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	
		ALANINEMIA	
		GALATTOSIALIDOSI	
		IMINOACIDEMIA	
		METILMALONICOACIDURIA	
		PIRUVATO DECARBOSSILASI, DEFICIT DI	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	*CITRULLINEMIA*	
		IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	*GLICOGENOSI*	
		GALATTOSEMIA	
		FRUTTOSEMIA	
		MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	
		MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI	
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.	*IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa*	
		DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	
		IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	
		IPOBETALIPOPROTEINEMIA	
		ABETALIPOPROTEINEMIA	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI
		TANGIER MALATTIA DI	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
		DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	
		IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	

		XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	
		DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI (Incluso: Deficit di Citocromo C-ossidasi)	
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*	EMOCROMATOSI FAMILIARE
		SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA	
RC0150	WILSON MALATTIA DI		DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE
RC0151	MENKES, SINDROME DI		MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI
			MALATTIA DEL TRASPORTO DI RAME
RC0160	IPOFOSFATASIA		FOSFOETILAMINURIA
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE		
RC0171	RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I		
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

RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA		
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	*ISTIOCITOSI X*	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	*AGAMMAGLOBULINEMIA*	
		DI GEORGE SINDROME DI	
		NIJMEGEN, SINDROME DI	
RCG170	DEFICIT DELLA BETA-OSSIDAZIONE. Escluso: S. Zellweger (RN1760)		
RCG180	MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE NON ALTRIMENTI CODIFICATE	*DANON, SINDROME DI*	
RCG190	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE	*DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)*	
RC0210	BEHÇET MALATTIA DI		
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (forma primitiva)		
RC0230	CALCINOSI TUMORALE		
	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI:		
RC0240	SINDROMI DA ALTERAZIONE DEL GENE *CIAS1*		
RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE		
RC0242	SINDROME TRAPS		
RC0243	SINDROME DA IPER IgD		
RC0244	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RC0260	LARON, SINDROME DI		RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0270	LOWE, SINRDOME DI		SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI		ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA
RC0300	KENNY-KAFFEY, SINDROME DI		
RC0310	SOTOS, SINDROME DI		GIGANTISMO CEREBRALE

4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod ICD-9-CM da 280 a 289) - RD

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	*SFEROCITOSI EREDITARIA*	
		TALASSEMIE	
		ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	
		BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
		FANCONI ANEMIA DI	PANCITOPENIA DI FANCONI
		ANEMIE SIDEROBLASTICHE	

		METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINAREDUTTASI	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA		
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA		MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	*EMOFILIA A*	
		EMOFILIA B	
		DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	
		VON WILLEBRAND MALATTIA DI	
		DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE		
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	*BERNARD SOULIER SINDROME DI*	
		STORAGE POOL DEFICIENCY	
		TROMBOASTENIA	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	*IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA*	
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE	*ANEMIA REFRATTARIA*	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA		
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA		DISFAGOCITOSI CRONICA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI		
RD0070	ANEMIA APLASTICA ACQUISITA (Escluso: Forme midollari aplastiche transitorie)		
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI		
RD0090	NEUTROPENIA CRONICA IDIOPATICA GRAVE		

6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod ICD-9-CM da 320 a 389) - RF

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RFG010	LEUCODISTROFIE	*AICARDI-GOUTIERES S. DI*	
		ALEXANDER MALATTIA DI	
		AUSTIN, SINDROME DI	
		CANAVAN MALATTIA DI	
		KRABBE MALATTIA DI	
		LEUCODISTROFIA METACROMATICA	
		PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	*BATTEN MALATTIA DI*	
		KUFS 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	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI
		ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE
		DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	
		DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	
		DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
		DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	ATROFIA SPINODENTATA
		ATASSIA PERIODICA	ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
		MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	
		ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
		ATASSIA TELEANGECTASICA	LOUIS BAR SINDROME DI
		HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME DI	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	*WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI*	
		KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	
		KENNEDY MALATTIA DI	
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		
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	*DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI*	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III
		NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	
		CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
		NEUROPATIA TOMACULARE	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE
		NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	
		REFSUM MALATTIA DI	EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME

		NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	
		ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI	
		ROUSSY-LEVY SINDROME DI	
		NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTOMATICA	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI		PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE		
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI		
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	*MIOPATIA CENTRAL CORE*	
		MIOPATIA CENTRONUCLEARE	
		MIOPATIA DESMIN STORAGE	
		MIOPATIA NEMALINICA	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	*BECKER DISTROFIA DI*	
		DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE	
		DUCHENNE DISTROFIA DI	
		ERB DISTROFIA DI	
		LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	*STEINERT MALATTIA DI*	
		THOMSEN MALATTIA DI	
		VON EULENBURG MALATTIA DI	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE		
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE		CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI
RF0201	COATS MALATTIA DI		
RF0210	EALES MALATTIA DI		
RF0220	BEHR SINDROME DI		
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	*DISTROFIA VITREO RETINICA*	RETINOSCHISI GIOVANILE
		RETINITE PIGMENTOSA	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
		RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
		DISTROFIA DEI CONI	
		STARGARDT MALATTIA DI	
		AMAUROSI CONGENITA DI LEBER	
		DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	FUNDUS FLAVIMACULATUS
		DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE		
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH		
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE		
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA		

RF0260	OGUCHI SINDROME DI		
RF0270	COGAN SINDROME DI		
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	*DEGENERAZIONE NODULARE*	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
		DEGENERAZIONE MARGINALE	TERRIEN SINDROME DI
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	*MEESMANN DISTROFIA DI*	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
		COGAN DISTROFIA DI	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
		DISTROFIA CORNEALE GRANULARE	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER
		DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
		DISTROFIA CORNEALE MACULARE	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
		DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	
		CORNEA GUTTATA	
		DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	
		FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	
		DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA/MICROCORNEA (COMPLEX)	*SINDROME DI LENZ*	
RFG160	DISTONIE PRIMARIE		
RF0280	CHERATOCONO		
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA		
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER		NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA
RF0310	CADASIL (Cerebral Arteriopathy Autosomal Dominant with Subcortical Infarcts and *Leukoencephalopathy*)		
RF0320	COROIDITE MULTIFOCALE		
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA		
RF0340	DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE		SEITELBERGER, MALATTIA DI
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE		
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE		
RF0370	FAHR, MALATTIA DI		
RF0380	INCLUSI NEURONALI INTRANUCLEARI, *MALATTIA DA*		
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA		BROWN-VIALETTO-VAN LEARE, SINDROME DI
RF0400	PENDRED, SINDROME DI		
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (FORMA CONGENITA)		

7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod ICD-9-CM da 390 a 459) - RG

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA		
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA		POLIARTERITE MICROSCOPICA

RG0030	POLIARTERITE NODOSA		
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI		
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER		
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON MALATTIA DI
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	*COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA*	
		PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	MOSCHOWITZ SINDROME DI
RGG020	LINFEDEMA PRIMARIO CRONICO	*LINFEDEMA IDIOPATICO*	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I (NONNE-MILROY)	
		LINFEDEMA RECESSIVO	
		LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II (MEIGE)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI		
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA		RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI		
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA	*IPERTENSIONE POLMONARE FAMILIARE*	

8. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO (cod ICD-9-CM da 460 a 519) - RH

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RH0010	ONDINE, SINDROME DI		MALEDIZIONE DELLA ONDINA; SINDROME DA IPOVENTILAZIONE ALVEOLARE CENTRALE CONGENITA; IPOVENTILAZIONE PRIMARIA ALVEOLARE
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI *PRIMITIVE (limitatamente all'*ALVEOLITE FIBROSANTE)		S. HAMMAN-RICH

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

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RI0010	ACALASIA PURA E ACALASIA ASSOCIATA ASINDROMI	*S. ALLGROVE*	
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE		
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA		
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE		
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE		
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI		
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE		
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE	*MALATTIA DI BYLER;*	

		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II	
		COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III	

10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO (cod ICD-9-CM da 580 a 629) - RJ

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO		
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE		
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE		
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO		
RJ0050	SENIOR-LØKEN, SINDROME DI		SINDROME RENALE-RETINICA
			NEFRONOFTISI GIOVANILE CON AMAUROSI DI LEBER
			DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE	*DENT, SINDROME DI*	

12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod ICD-9-CM da 680 a 709) - RL

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS		
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME		
RL0030	PEMFIGO		
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO		
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE		
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS		
RL0080	POICHILODERMA CONGENITO		RHOTMUND-THOMSON, SINDROME DI
RL0070	MICHELIN TIRE BABY, SINDROME		

13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod ICD-9-CM da 710 a 739) - RM

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RM0010	DERMATOMIOSITE		
RM0020	POLIMIOSITE		
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI		
RM0030	CONNETTIVITE MISTA		
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE		
RM0040	FASCITE EOSINOFILA		
RM0050	FASCITE DIFFUSA		
RM0060	POLICONDRITE		
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO		

RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA, MALATTIA DELL'UOMO DI PIETRA
RM0100	MELOREOSTOSI	
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI	
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA	

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod ICD-9-CM da 740 a 759) - RN

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI		
RN0020	MICROCEFALIA		
RN0021	ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA		
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		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO		
RN0241	*DISGENESIA GONADICA XX*		
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI		
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	*MARDEN-WALKER, SINDROME DI*	
RN0260	FOCOMELIA		
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL		
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA E ALTRE *SINDROMI CON PREVALENTE* CRANIOSINOSTOSI	*APERT SINDROME DI*	

		GOODMAN SINDROME DI	
RN0280	ACRODISOSTOSI		
RN0290	*CAMPTODATTILIA FAMILIARE*		
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	*C SINDROME*	
		CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	
		CROUZON MALATTIA DI	
		DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	
		DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	
		LUJAN-FRYNS, SINDROME DI	
		SHPRITZEN-GOLDBERG, SINDROME DI	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	*DISPLASIA MAXILLONASALE*	
		HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE
		PIERRE ROBIN SINDROME DI	
		TREACHER COLLINS SINDROME DI	
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE		
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI		
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	*ACONDROGENESI*	
		ACONDROPLASIA	
		DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	
		DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	
		ESOSTOSI MULTIPLA	
		KNIEST DISPLASIA	DISPLASIA METATROPICA
		SINDROME CAMPTOMELICA	
		DESBUQUOIS, SINDROME DI	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE PURE O IN FORMA SINDROMICA	*DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA*	OSTEOCONDROPLASIA
		OSTEOGENESI IMPERFETTA	
		OSTEOPETROSI	
		DISPLASIA FIBROSA	
		ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	
		DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	
		FAIRBANK MALATTIA DI	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
		CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI	
		DISCONDROSTEOSI	
		DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	
		ENGELMANN MALATTIA DI	
		McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

		DOOR SINDROME (Congenital Deafness, onycho-ostedystrophy and Mental Retardation)	
RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	PRUNE BELLY, SINDROME DI		
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI		
RN0340	ADAMS-OLIVER SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS SINDROME DI		
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI		
RN0380	FILIPPI SINDROME DI		
RN0390	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA		
RN0400	JACKSON-WEISS SINDROME DI		CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN0410	JARCHO-LEVIN SINDROME DI		DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
RN0420	PALLISTER-W SINDROME DI		
RN0430	POLAND SINDROME DI		
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA		
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE		
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE		
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE		
RN0480	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA		
RN0490	WEAVER SINDROME DI		
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	*ITTIOSI CONGENITA*	
		ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE	
		ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
		ITTIOSI TIPO HARLEQUIN	
		ITTIOSI X-LINKED	
		NETHERTON SINDROME DI	
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	TOURAINE-SALENTE-GOLE' SINDROME DI
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	
RN0650	PARRY-ROMBERG SINDROME DI	ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	
RN0680	TURNER SINDROME DI	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	
RN0701	PITT-ROGERS-DANKS, 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	
RN0740	IVEMARK SINDROME DI	ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	
RN0800	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	
RN0810	BALLER-GEROLD SINDROME DI	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	
RN0821	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
RN0830	BLOOM SINDROME DI	
RN0840	BORJESON SINDROME DI	
RN0850	CHARGE ASSOCIAZIONE	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	
RN0880	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	EEC SINDROME
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	
RN1021	FG, SINDROME	KELLER, SINDROME DI
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	
RN1040	PFEIFFER SINDROME DI; E ALTRE SINDROMI CON PREVALENTE CRANIOSINOSTOSI	
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	
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	
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	***KBG,SINDROME***	
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (Escluso: S. KARTAGENER cod. TN0950		
	ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE NON ALTRIMENTI CODIFICATE		
RNG120	ATRESIA ILEALE		
RNG121	ATRESIA COLICA		
RNG122	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA		
RNG123	CLOACA PERSISTENTE		
RNG124	DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE		
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RNG140	SINDROMI OROFACIODIGITALI	*MOHR, MALATTIA DI*	
		ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I (PAPILLON-LEAGUE-PSAUME SINDROME DI)	
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA PURA O SINDROMICA	*ANDERMANN, SINDROME DI*	
		DANDY-WALKER, SINDROME DI	
	AMARTOMATOSI MULTIPLE:		FACOMATOSI
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA		
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI		
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI		
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI		
RN1170	SINDROME PROTEO		
RBG010	NEUROFIBROMATOSI		
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE non codificate altrove		
		COWDEN, MALATTIA DI	
		MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI (BANNAYAN-ZONAN, S. DI)	

	VON MEYENBURG COMPLEX	
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	
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 EPIDERMALE	
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	
RN1770	CAYLER, SINDROME CARDIO FACCIALE DI	
RN1780	CHAR, SINDROME DI	
RN1790	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME	
RN1800	NASU-HAKOLA, SINDROME DI	DEMENZA PRESENILE CON CISTI OSSEE
		OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA E LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE
RN1810	ESTROFIA VESCICALE (NON RISOLVIBILE CHIRURGICAMENTE)	
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI	
RN1830	MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE, SINDROME	SINDROME DI NEUHAUSER
RN1840	LARSEN, SINDROME DI	
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI;	SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE; DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA; ATASSIA CEREBELLARE; DISPLASIA SCHELETRICA
RN1880	NANISMO PRIMORDIALE MICROCEFALICO OSTEODISPLASTICO (MOPD)	

15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod ICD-9-CM da 760 a 779) - RP

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
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 ICD-9-CM da 780 a 799) - RQ

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI		