

# 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

Legenda	
	Nuovo codice
	Codice non presente nei nuovi LEA
	Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7
SNE	Screening Neonatale Esteso

**NB:** Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.

## 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	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	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			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	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0010	Deficienza di ACTH			
RC0020	Kallmann sindrome di			
RC0030	Reifenstein sindrome di	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG262.		
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi			
	<i>Bartter sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.		
	<i>Conn sindrome di</i>			
	<i>Gitelman sindrome di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RJG010.		
	<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>			
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-deldrogenasi 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			

*Sindrome MEN tipo 1*  
*Sindrome MEN tipo 2A*  
*Sindrome MEN tipo 2B*  
*Sindrome MEN tipo 4*

#### 4. MALATTIE DEL METABOLISMO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RCG040	<b>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi</b>			Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
	<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>			Aciduria glutarica
	<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i>			
	<i>Acidemia isovalerica (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)</i>			
	<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i>			
	<i>Acidemia propionica (SNE)</i>			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)		
	<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>			Beta-Chetotilasi deficit di
	<i>Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE)</i>			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>			Deficit rigenerazione cofattore biopterina

<i>Encefalopatia etilmalonica (SNE)</i>		
<i>Fanconi sindrome renale</i>		
<i>Fenilchetonuria (SNE)</i>		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>		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>		
<del><i>Lowe sindrome di</i></del>	Passa a RC0270.	
<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i>		Malattia delle urine a sciroppo di acero
<i>Metilmalonico acidemia</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
<i>Metilmalonico acidemia con omocistinuria</i>	Diventa Acidemia metilmalonica non tipizzata	
<del><i>Olocarbossilasi sintetasi deficit di</i></del>	Diventa Deficit multiplo carbossilasi (SNE)	
<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)</i>		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>		
		Tirosinemia
<i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i>		
<i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i>		
<i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i>		
<b>RCG050</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammonemie ereditarie</b>	Disturbi del ciclo dell'urea
	<i>Argininemia (SNE)</i>	Arginasi (ARG) deficit di
	<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i>	Arginino-succinato-liasi (ASL) deficit di
	<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i>	
	<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i>	Arginino-succinato-sintetasi (ASS) deficit di

*Citrullinemia tipo II (SNE)*

*N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di*

*Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di*

**RCG060 Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati**

Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito

*Aspartilglucosaminuria*

*Deficit congenito di lattasi*

*Difetti del trasporto del glucosio*

GLUT1 deficit di

~~*Disordine congenito della glicosilazione*~~

Diventa RCG190.

*Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di*

~~*Fucosidosi*~~

Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.

*Galattosemia*

*Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi*

*Glicogenosi tipo 1*

*Glicogenosi tipo 2*

*Glicogenosi tipo 3*

*Glicogenosi tipo 4*

*Glicogenosi tipo 5*

*Glicogenosi tipo 6*

*Glicogenosi tipo 7*

*Glicogenosi tipo 10*

*Glicogenosi tipo 11*

*Glicogenosi tipo 12*

*Glicogenosi tipo 13*

*Glicogeno-sintetasi deficit di*

*Intolleranza ereditaria al fruttosio*

~~*Iperinsulinismo congenito*~~

Diventa RCG061.

*Iperossaluria primaria*

*Malassorbimento di glucosio e galattosio*

*Malattia da corpi poliglucosani*

~~*Mannosidosi*~~

Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.

*Saccarasi isomaltasi deficit di*

**RCG061 Iperinsulinismi congeniti**

RCG060

Iperinsulinismo congenito

**RCG070 Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine**

Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine eccetto:  
Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIA e IIB;  
Ipercolesterolemia primitiva poligenica;  
Ipercolesterolemia familiare combinata;  
Iperlipoproteinemia di tipo III

*Abetalipoproteinemia*

*Beta ossidazione deficit di*

*Carnitina muscolare deficit di*

*Carnitin palmitoil transferasi deficit di*

Diventa malattia afferente al gruppo RCG074.

*Deficit familiare di lipasi lipoproteica*

*Ipercolesterolemia familiare omozigote*

*Ipertrigliceridemia familiare*

*Ipoalfalipoproteinemia familiare*

*Ipo betalipoproteinemia familiare*

*Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di*

*Tangier malattia di*

*Xantomatosi cerebrotendinea*

Diventa malattia afferente al gruppo RCG072.

**RCG071 Difetti congeniti della sintesi del colesterolo****RN1200 Smith-Lemli-Opitz sindrome di**

Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di

**RCG072 Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari**

*CoA ligasi degli acidi biliari deficit di*

*Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1*

*Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2*

*Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3*

*Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4*

*Ipercolanemia familiare*

*Xantomatosi cerebrotendinea*

RCG070

**RCG073 Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi**

*Sindrome PHARC*

**RC0080 Lipodistrofia totale****RC0090 Dercum malattia di**

<b>RCG084</b>	<b>Malattie perossisomiali</b>	
	<i>Acidemia pipecolica</i>	
	<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i>	RNG050 Condrodisplasia punctata
<b>RF0120</b>	<b>Adrenoleucodistrofia</b>	
<b>RN1760</b>	<b>Zellweger sindrome di</b>	
<b>RCG085</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi</b>	
	<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di</i>	
	<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i>	
	<i>Iperekplexia ereditaria</i>	
	<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di</i>	
<b>RCG110</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME</b>	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>	
<b>RCG120</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine</b>	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>	
<b>RC0160</b>	<b>Ipofosfatasia</b>	
<b>RC0230</b>	<b>Calcinosi tumorale</b>	
<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE</b>		
<b>RCG074</b>	<b>Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi</b>	
	<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>	RCG070	Carnitin-palmitoil-transferasi deficit di
	<i>Deficit di enoil 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>		
<b>RCG075</b>	<b>Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi</b>		
	<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i>		
<b>RCG076</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici</b>		
	<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i>		
<b>RCG077</b>	<b>Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale</b>		
	<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i>		
<b>RCG078</b>	<b>Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale</b>		
	<i>Miopia mitocondriale a trasmissione materna</i>		
	<i>Oftalmoplegia esterna progressiva</i>		
	<i>Sindrome NARP</i>		
<b>RN0710</b>	<b>MELAS sindrome</b>		
<b>RN0720</b>	<b>MERRF sindrome</b>		
<b>RF0300</b>	<b>Atrofia ottica di Leber</b>		
<b>RN1600</b>	<b>Pearson sindrome di</b>		
<b>RF0010</b>	<b>Alpers malattia di</b>		
<b>RF0020</b>	<b>Kearns-Sayre sindrome di</b>		
<b>RCG081</b>	<b>Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare</b>		
	<i>Deficit del coenzima Q10</i>		
<b>RF0030</b>	<b>Leigh malattia di</b>		
<b>RCG082</b>	<b>Sindromi da deficit congenito di creatina</b>		
	<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i>		
<b>RCG083</b>	<b>Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale</b>		
	<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>		
<b>MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE</b>			
<b>RCG080</b>	<b>Difetti da accumulo di lipidi</b>		Disturbi da accumulo di lipidi



	<i>Chanarin-Dorfman malattia di</i>	
	<i>Esteri del colesterolo malattia da accumulo di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.
	<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.
	<i>Wolman malattia di</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG180.
<b>RCG140</b>	<b>Mucopolisaccaridosi</b>	
	<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>	
<b>RCG090</b>	<b>Mucolipidosi</b>	
	<i>Galattosialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
	<i>Mucolipidosi tipo 2</i>	
	<i>Mucolipidosi tipo 3</i>	
	<i>Mucolipidosi tipo 4</i>	
	<i>Sialidosi</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RCG091.
<b>RCG091</b>	<b>Oligosaccaridosi</b>	
	<i>Fucosidosi</i>	RCG060
	<i>Galattosialidosi</i>	RCG090
	<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i>	
	<i>Mannosidosi</i>	RCG060
	<i>Schindler malattia di</i>	RCG080
	<i>Sialidosi</i>	RCG090
<b>RFG030</b>	<b>Gangliosidosi</b>	
	<i>Gangliosidosi-GM1</i>	
	<i>Gangliosidosi-GM2</i>	
<b>RFG020</b>	<b>Ceroido-lipofuscinosi</b>	
<b>RCG180</b>	<b>Altre malattie da accumulo lisosomiale</b>	
	<i>Austin sindrome di</i>	

	<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo</i>	RCG080	Esteri del colesterolo malattia da accumulo di
	<i>Wolman malattia di</i>	RCG080	
<b>RC0100</b>	<b>Farber malattia di</b>		
<b>DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI</b>			
<b>RCG092</b>	<b>Difetti congeniti responsivi alla biotina</b>		
<b>RCG093</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato</b>		
	<i>Cobalamina C deficit congenito di</i>		
<b>RCG094</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D</b>		
	<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i>		
<b>RC0170</b>	<b>Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente</b>		
<b>RCG095</b>	<b>Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici</b>		
	<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i>		
<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI</b>			
<b>RCG100</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro</b>		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>		
<b>RC0120</b>	<b>Aceruloplasminemia congenita</b>		
<b>RC0130</b>	<b>Atransferrinemia congenita</b>		
<b>RCG101</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco</b>		
<b>RC0070</b>	<b>Deficienza congenita di zinco</b>		
<b>RCG102</b>	<b>Difetti congeniti del metabolismo del rame</b>		
	<i>Menkes sindrome di</i>		
<b>RC0150</b>	<b>Wilson malattia di</b>		
<b>RCG103</b>	<b>Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli</b>		
	<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva</i>		
<b>DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE</b>			
<b>RCG190</b>	<b>Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)</b>	RCG060	Disordine congenito della glicosilazione

RCG130 Amiloidosi sistemiche

Amiloidosi primarie e familiari

RC0180 Crigler-Najjar sindrome di

#### 5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RC0190	<b>Angioedema ereditario</b>			
RC0191	<b>Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore</b>			
RC0200	<b>Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina</b>			
RCG150	<b>Istiocitosi croniche</b>			
	<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans</i>			
	<i>Erdheim Chester malattia di</i>			
	<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>			
RCG160	<b>Immunodeficienze primarie</b>			
	<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.		
	<i>Nezelof sindrome di</i>			
	<i>Nijmegen sindrome</i>			
	<i>WHIM sindrome</i>			
	<i>Wiskott-Aldrich sindrome di</i>			
RCG161	<b>Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari</b>			
	<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico</i>			
	<i>Blau sindrome di</i>			
	<i>CINCA sindrome</i>			
	<i>Iper-IgD con febbre periodica</i>			
	<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto</i>			
	<i>Malattia IgG4-correlata</i>			
	<i>Muckle-Wells sindrome di</i>			

	<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica</i>
	<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12</i>
RC0241	<b>Febbre mediterranea familiare</b>
RC0243	<b>Sindrome TRAPS</b>
RC0220	<b>Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)</b>
RC0290	<b>Schnitzler sindrome di</b>

## 6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RDG010	<b>Anemie ereditarie</b>			
	<i>Anemia a cellule falciformi</i>			
	<i>Anemia diseritropoietica congenita</i>			
	<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>			
	<i>Blackfan-Diamond anemia di</i>			
	<i>Drepanocitosi - beta talassemia</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 reductasi</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	<b>Sindrome emolitico uremica</b>			
RD0020	<b>Emoglobinuria parossistica notturna</b>			
RDG020	<b>Difetti ereditari della coagulazione</b>			
	<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>			

*Fattore XIII deficit di*  
*Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di*  
*Ipfibrinogenemia*  
*Plasminogeno deficit di*  
*Proteina C deficit di*  
*Proteina S deficit di*  
*Protrombina G20210A omozigote*  
*Von Willebrand malattia di*

<b>RDG030</b>	<b>Piastrinopatie ereditarie</b> <i>Bernard-Soulier sindrome di</i> <i>Piastrinopatia da difetto di secrezione</i> <i>Tromboastenia di Glanzmann</i>		
<b>RDG031</b>	<b>Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche</b> <i>Porpora trombocitopenica immune cronica</i>		
<b>RDG040</b>	<b>Trombocitopenie ereditarie</b>		Trombocitopenie primarie ereditarie
<b>RDG050</b>	<b>Sindromi mielodisplastiche</b>		
<b>RD0050</b>	<b>Malattia granulomatosa cronica</b>		
<b>RD0060</b>	<b>Chédiak-Higashi malattia di</b>		
<b>RD0070</b>	<b>Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)</b>		
<b>RD0080</b>	<b>Shwachman-Diamond sindrome di</b>		
<b>RDG051</b>	<b>Neutropenie congenite</b> <i>Neutropenia cronica idiopatica grave</i>		
		RCG160	Neutropenia congenita grave
<b>RD0040</b>	<b>Neutropenia ciclica</b>		
<b>RD0081</b>	<b>Mastocitosi sistemica</b>		

## 7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
<b>RFG010</b>	<b>Leucodistrofie</b> <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>			

*Krabbe malattia di*

Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG010 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.

*Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)*

*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)*

*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3)*

*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4)*

*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)*

*Leucodistrofia metacromatica*

Presente nel raggruppamento funzionale RCG180 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG010 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.

*Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali*

*MSD (Multiple Sulfatase Deficiency)*

*Nasu-Hakola sindrome di*

*Pelzaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)*

**RF0040 Rett sindrome di**

**RF0050 Atrofia dentato rubropallidoluysiana**

**RF0060 Epilessia mioclonica progressiva**

**RF0061 Dravet sindrome di**

**RF0070 Mioclono essenziale ereditario**

**RN1520 Landau-Kleffner sindrome di**

**RF0080 Corea di Huntington**

**RF0040 Malattie spinocerebellari**

*Atassia congenita*

*Atassia di Friedreich*

*Atassia episodica*

*Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay*

*Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)*

*Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica*

*Atassia-Teleangectasia*

*Atrofia multistemica*

Diventa RF0081.

*Boucher-Neuhauser sindrome di*

*Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)*

*Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)*

*Karak sindrome di (NBIA2B)*  
*Marinesco-Sjogren sindrome di*  
*Neuroferritinopatia (NBIA3)*  
*Paraplegia spastica ereditaria*  
*Seitelberger malattia di (NBIA2A)*  
*Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria*  
*Sindrome HARP*  
*Sindrome tremore-atassia X-fragile associata*

RN1490	<b>Isaacs sindrome di</b>		
RF0081	<b>Atrofia multistemica</b>	RFG040	
RFG041	<b>Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro</b>		
	<i>Distrofia neuroassonale infantile</i>		
	<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i>		
RFG050	<b>Atrofie muscolari spinali</b>		
	<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>		
	<del><i>Brown-Vialetto-Van Laere sindrome di</i></del>	Diventa RF0390.	
	<i>Kennedy malattia di</i>		
	<i>Ipoplasia 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	<b>Sclerosi laterale amiotrofica</b>		
RF0110	<b>Sclerosi laterale primaria</b>		
RF0111	<b>Schilder malattia di</b>		
RF0130	<b>Lennox Gastaut sindrome di</b>		
RF0140	<b>West sindrome di</b>		
RF0150	<b>Narcolessia</b>		
RF0310	<b>CADASIL</b>		
RF0350	<b>Emicrania emiplegica familiare</b>		
RF0360	<b>Emiplegia alternante</b>		
RF0370	<b>Fahr malattia di</b>		
RF0380	<b>Malattia da inclusioni intranucleari neuronali</b>		
RF0390	<b>Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale</b>	RFG050	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	<del>Disautonomia familiare</del>	Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RFG060.
RFG060	<b>Neuropatie ereditarie</b>	
	<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria</i>	
	<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>	
	<i>Disautonomia familiare</i>	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>	Presente nel raggruppamento funzionale RCG084 secondo Allegato 7. Mantiene il codice RFG060 e l'attuale posizione in accordo con il gruppo di lavoro interregionale.
	<i>Roussy-Levy sindrome di</i>	
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	
RN1610	POEMS sindrome	
RFG070	<b>Miopatie congenite ereditarie</b>	
	<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>	
	<del>Sindrome miastenica congenita</del>	Diventa malattia afferente al gruppo RFG101.
RFG080	<b>Distrofie muscolari</b>	
	<i>Distrofia muscolare congenita</i>	



*Distrofia muscolare dei cingoli*  
*Distrofia muscolare distale*  
*Distrofia muscolare di Becker*  
*Distrofia muscolare di Duchenne*  
*Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss*  
*Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)*

*Distrofia muscolare oculofaringea*  
*Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale*

**RF090 Distrofie miotoniche**  
*Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)*  
*Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)*  
*Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)*  
*Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)*  
*Paramiotonia congenita di von Eulenburg*

**RF100 Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche**  
*Paralisi Periodica Familiare*

**RF160 Distonie primarie**

**RF090 Distonia di torsione idiopatica**

**RF0183 Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)**

**RF101 Sindromi miasteniche congenite e disimmuni**

*Miastenia gravis*

Passa dalle croniche 034 (Miastenia grave) alle malattie rare.

*Sindrome miastenica congenita*

RF070

*Susac sindrome*

**RF0190 Eaton-Lambert sindrome di**

## 8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RF0200	<b>Vitreoretinopatia essudativa familiare</b>			Vitreoretinopatia essudativa familiare e malattia di Coats
RF0201	<b>Coats malattia di</b>			
RF0210	<b>Eales malattia di</b>			
RF0220	<b>Behr sindrome di</b>			
RF110	<b>Distrofie retiniche ereditarie</b>			
	<i>Amaurosi congenita di Leber</i>			
	<i>Distrofia dei coni</i>			
	<i>Distrofia ialina della retina</i>			

*Distrofia vitelliforme di Best*

*Distrofia vitreo-retinica*

*Retinite pigmentosa*

*Retinite punctata albescens*

*Retinoschisi*

*Stargardt malattia di*

*Usher sindrome di*

**RF0120 Distrofie ereditarie della coroide**

**RF0230 Iridociclite eterocromica di Fuchs**

Ciclite eterocromica di Fuch

**RF0240 Atrofia essenziale dell'iride**

**RF0250 Emeralopia congenita**

**RF0260 Oguchi sindrome di**

**RF0270 Cogan sindrome di**

**RF0130 Degenerazioni della cornea**

*Degenerazione corneale marginale*

*Degenerazione corneale nodulare*

**RF0140 Distrofie ereditarie della cornea**

*Distrofia corneale posteriore*

*Distrofia corneale stromale*

*Distrofia corneale superficiale*

**RF0280 Cheratocono**

**RF0290 Congiuntivite lignea**

**RF0320 Coroidite multifocale**

**RF0330 Coroidite serpiginosa**

## 9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	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			Churg-Strauss sindrome di
RG0060	Goodpasture sindrome di			
RG0070	Granulomatosi con poliangite			Granulomatosi di Wegener
RG0080	Arterite a cellule giganti			

RG010	<b>Microangiopatie trombotiche</b> <i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>
RG0090	<b>Takayasu malattia di</b>
RG0100	<b>Teleangectasia emorragica ereditaria</b>
RG0110	<b>Budd-Chiari sindrome di</b>
RD0030	<b>Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente</b>
RG020	<b>Linfedemi primari cronici</b> <i>Linfedema ereditario di tipo 1</i> <i>Linfedema ereditario di tipo 2</i> <i>Linfedema idiopatico</i> <i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i> <i>Sindrome delle unghie gialle</i>

## 10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RG0120	<b>Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica</b>			
RH0011	<b>Sarcoidosi</b>	Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti.		
RHG010	<b>Malattie interstiziali polmonari primitive</b> <i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale</i> <i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica</i> <i>Fibrosi polmonare idiopatica</i> <i>Polmonite criptogenica organizzata</i> <i>Polmonite interstiziale acuta</i> <i>Polmonite interstiziale desquamativa</i> <i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica</i> <i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica</i>			
RHG011	<b>Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita</b> <i>Ondine sindrome di</i> <i>Sindrome Rohhad</i>			
RH0020	<b>Emosiderosi polmonare idiopatica</b>			
RH0021	<b>Proteinosi alveolare polmonare idiopatica</b>			
RH0022	<b>Proteinosi alveolare polmonare congenita</b>			
RNG110	<b>Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)</b>			
RN0950	<b>Kartagener sindrome di</b>			

### 11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi			Acalasia
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante			
RI0030	Gastroenterite eosinofila			
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale			
RI0050	Colangite primitiva sclerosante			
RI0060	<del>Sprue celiaca</del>	Codice eliminato. Passa nelle croniche 059 (malattia celiaca)		
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli			
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva			Linfangectasia intestinale
RC0140	<del>Waldmann malattia di</del>	Codice eliminato. Sinonimo di Linfangectasia intestinale (RI0080)		
RIG010	<b>Colestasi intraepatiche progressive familiari</b> <i>Byler malattia di</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i> <i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i>			
RIG020	<b>Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale</b> <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	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico			
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale			
RJ0030	Cistite interstiziale			
RJG010	<b>Tubulopatie primitive</b> <i>Acidosi tubulare renale</i> <i>Bartter sindrome di</i> <i>Dent sindrome di</i> <i>Gitelman sindrome di</i>		RCG010	
RJG020	<b>Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)</b> <i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig</i> <i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica</i> <i>Glomerulopatia C3</i> <i>Glomerulopatia da fibronectina</i>		RCG010	

Malattia MYH9-correlata  
 Sindrome nefrosica congenita  
 Sindrome nefrosica steroide-resistente

RN1360 Alport sindrome di

### 13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis			
RL0020	<del>Dermatite erpetiforme</del>	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 <i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i> <i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i>			
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi			EEC sindrome
RN0560	Discheratosi congenita			
RN1480	Ipomelanosi 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> <i>Ittiosi X-linked</i> <i>Netherton sindrome di</i>			Ittiosi volgare
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	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	Sindrome del nevo epidermale
RN1700	Sjögren-Larsonn sindrome di	
RN1710	Tay sindrome di	

#### 14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

CODICE	MALATTIA E/O GRUPPO	NOTE PER AGGIORNAMENTO LEA	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			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	PRECEDENTE CODICE	PRECEDENTE DENOMINAZIONE
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO</b>				
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di			
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica			Microcefalia
RN0030	Agenesia cerebellare			
RN0040	Joubert sindrome di			
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica			Lissencefalia
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica			Oloprosencefalia
RNG150	<b>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica</b>			
	<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	<b>Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso</b>			
	<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			
<b>SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO</b>				
RFG150	<b>Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche</b>			
	<i>Lenz sindrome di</i>			
	<i>Sindrome anoftalmia plus</i>			
RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di			Chiary Foix sindrome di
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di			
RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di			Rieger sindrome
RN0100	Peters anomalia di			Peter anomalia di
RN0110	Aniridia			
RNG101	<b>Coloboma congenito oculare isolato o sindromico</b>			
	<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	De Morsier sindrome di
RN1460	Fraser sindrome di	
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	
RNG111	<b>Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo</b>	
	<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>	
<b>ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
RNG030	<b>Sindromi con craniosinostosi</b>	Acrocefalosindattilia
	<i>Acrocefalosindattilia</i>	
	<i>Apert sindrome di</i>	
	<i>C sindrome</i>	RNG040
	<i>Goodman sindrome di</i>	
	<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	RNG040
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	RNG040
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	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	<b>Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)</b>	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
	<i>€ sindrome</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<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.
	<i>Pierre-Robin sindrome di</i>		Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<i>Treacher-Collins sindrome di</i>		Diventa malattia afferente al gruppo RNG030.
	<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i>		
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE</b>			
<b>RN0990</b>	<b>Moebius sindrome di</b>		Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.
<b>RN1090</b>	<b>Schinzel-Giedion sindrome di</b>		Codice eliminato. Diventa malattia afferente al gruppo RNG121.
<b>RNG121</b>	<b>Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale</b>		
	<i>Mohr malattia di</i>		
	<i>Moebius sindrome di</i>		RN0990
	<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome</i>		
	<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i>		
	<i>Schinzel-Giedion sindrome di</i>		RN1090
<b>RN0910</b>	<b>Goldenhar sindrome di</b>		
<b>RN0390</b>	<b>Sindrome cefalopolisindattilia di Greig</b>		Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
<b>RN0470</b>	<b>Sindrome oto-palato-digitale</b>		
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE</b>			
<b>RN0260</b>	<b>Focomelia</b>		
<b>RN0270</b>	<b>Deformità di Sprengel</b>		
<b>RN0290</b>	<b>Camptodattilia familiare</b>		
<b>RN0430</b>	<b>Poland sindrome di</b>		
<b>RN0460</b>	<b>Sindrome femoro-facciale</b>		
<b>RNG020</b>	<b>Sindromi con artrogriposi multiple congenite</b>		Artrogriposi multiple congenite
<b>RN1060</b>	<b>Roberts sindrome di</b>		
<b>RN0480</b>	<b>Sindrome trisma pseudocamptodattilia</b>		
<b>RN0890</b>	<b>Freeman-Sheldon sindrome di</b>		
<b>RN1110</b>	<b>Sequenza da ipocinesia fetale</b>		
<b>RN1670</b>	<b>Sindrome da pterigi multipli</b>		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	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI</b>		
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>	
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>Aneurisma della vena di Galeno</i> <i>Malattia Moyamoya</i> <i>Malformazione arterovenosa cerebrale</i> <i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria</i> <i>Malformazione cranica del seno durale</i> <i>Sindrome CLOVE</i> <i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i> <i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale</i>	
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
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>	
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE</b>		
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	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>Complesso OEIS</i>		
	<i>Duplicazioni del tubo digerente</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>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>		
	<i>Microgastria</i>		
	<i>Sindrome dell'intestino corto congenito</i>		
<b>MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE</b>			
RN0250	Rene con midollare a spugna		
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)		
	<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>	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		

*Afallia*

*Epispadia*

*Megalouretra*

*Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di*

**MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO**

**RNG271 Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente**

**RN0280 Acrodisostosi**

**RN0300 Sindrome da regressione caudale**

**RNG050 Condrodistrofie congenite**

*Acondrogenesi*

*Acondroplasia*

*Condrodisplasia letale*

*Condrodisplasia metafisaria*

~~*Condrodisplasia punctata*~~

Diventa afferente al gruppo RCG084.

*Condrodisplasia tipo Blomstrand*

*Condrodistrofia congenita non tipizzata*

*Desbuquois sindrome di*

*Displasia acromicrica*

*Displasia epifisaria emimelica*

*Displasia metatropica*

*Displasia otospondilomegaepifisaria*

*Displasia pseudoreumatoide progressiva*

*Distrofia toracica asfissiante*

*Encondromatosi multipla*

*Esostosi multipla*

*Ipocondroplasia*

*Keutel sindrome di*

*Kniest displasia*

*Larsen sindrome di*

RNG060

*Schwartz-Jampel sindrome di*

*Sindrome camptomelica*

**RNG060 Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica**

Osteodistrofie congenite

*Atelosteogenesi*

*Buschke-Ollendorff sindrome di*

*Conradi-Hunermann-Happle sindrome di*

Conradi-Hunermann  
sindrome di

*Discondrosteosi*

*Displasia craniometafisaria*

*Displasia diastrofica e pseudodiastrofica*

*Displasia fibrosa*

	<i>Displasia gnatodiafisaria</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.	
	<i>McCune-Albright sindrome di</i>		
	<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico</i>	Diventa malattia afferente al gruppo RNG092.	
	<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>		
<b>RN0960</b>	<b>Maffucci sindrome di</b>		
<b>RN1450</b>	<b>Displasia spondiloepifisaria congenita</b>		
<b>RN0370</b>	<b>Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di</b>		
<b>RN0410</b>	<b>Jarcho-Levin sindrome di</b>		
<b>ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE</b>			
<b>RN0660</b>	<b>Down sindrome di</b>	Codice eliminato. Passa nelle croniche 065 (sindrome di Down)	
<b>RN0690</b>	<b>Klinefelter sindrome di</b>	Codice eliminato. Passa nelle croniche 066 (Sindrome di Klinefelter)	
<b>RNG080</b>	<b>Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)</b>		Sindromi da aneuploidia cromosomica
<b>RN0680</b>	<b>Turner sindrome di</b>		
<b>RNG090</b>	<b>Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)</b>		Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
<b>RN1590</b>	<b>Pallister-Killian sindrome di</b>		
<b>RN0670</b>	<b>Sindrome del Cri Du Chat</b>		Cri Du Chat malattia del
<b>RN1730</b>	<b>WAGR sindrome di</b>		
<b>RN1270</b>	<b>Williams sindrome di</b>		

RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di		
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile		Sindrome da X fragile
RNG091	<b>Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale</b> <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	<b>Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale</b> <i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i>	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	<b>Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo</b> <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	<b>Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)</b>		Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
RN1350	Alagille sindrome di		
RN1370	Alstrom sindrome di		
RNG200	<b>Amartomatosi multiple</b> <i>Bannayan-Zonana sindrome di</i> <i>Birt-Hogg-Dubè 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	Sindrome proteo
RN1300	Angelman sindrome di	
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	VACTERL associazione
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	
RN0830	Bloom sindrome di	
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	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	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	Kabuki sindrome della maschera

RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	
RN1190	Sindrome nail-patella	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	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	
	Nuovo codice
	Codice non presente nei nuovi LEA
	Raggruppamenti funzionali previsti dall'allegato 7
SNE	Screening Neonatale Esteso



**NB:** Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.