
REGIONE
ABRUZZO



GIUNTA REGIONALE

ALLEGATO A

Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del familiare-caregiver che assiste minori affetti da una malattia rara di cui all'Allegato 7 al Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 e in condizioni di disabilità gravissima.

Criteri e modalità per la erogazione di contributi per l'anno 2019



GIUNTA REGIONALE

PREMESSE E FINALITÀ

1. Il presente intervento si prefigge l'obiettivo di favorire il più possibile la permanenza nel proprio domicilio dei minori affetti da una malattia rara, come da classificazione ed elencazione dell'Allegato 7 al Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017, pubblicato nel *Supplemento ordinario n. 15 alla GAZZETTA UFFICIALE – Serie Generale n. 65 del 18.3.2017*, malattia che determina una disabilità gravissima, riscontrabile da una condizione di dipendenza vitale per la quale è necessaria un'assistenza domiciliare continua nelle 24 ore.
2. Si definiscono criteri e modalità per l'assegnazione di contributi, per l'anno 2019, alle famiglie in possesso di specifici requisiti e impegnate in maniera continuativa nelle attività di cura del minore affetto da malattia rara e in condizione di disabilità gravissima.
3. L'ammontare complessivo dei contributi erogabili è fissato in € 440.000,00 e il relativo onere è coperto con appositi stanziamenti iscritti al bilancio pluriennale regionale.

Art. 1

Contributo economico

1. Il contributo da assegnare ad ogni nucleo familiare ammesso a finanziamento sulla base del possesso dei requisiti richiesti e fino alla concorrenza dello stanziamento disponibile è fissato in € 10.000,00.
2. **Il contributo è compatibile con altri benefici e/o servizi fruiti, tranne che con l'Assegno disabilità gravissima erogato con le risorse del Fondo nazionale Non Autosufficienza.**

Art. 2

Destinatari

1. Possono presentare istanza di accesso al contributo economico di cui all'Art. 1, co. 1 esclusivamente i genitori conviventi, inoccupati o disoccupati, residenti nella Regione Abruzzo, nel cui nucleo familiare sono presenti figli minori affetti da malattie rare, croniche, gravi e invalidanti e che necessitano di un'elevata intensità assistenziale, di cure tempestive, intensive e continue da parte dei familiari stessi come elencate nell'allegato dall'Allegato 7 al Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 e che comportano una disabilità gravissima, come da certificazione di cui all'allegato C.

Art. 3

Modalità per la presentazione delle istanze

1. A pena di esclusione, l'istanza di accesso ai benefici previsti dal presente provvedimento deve essere formulata dal genitore interessato, disoccupato o inoccupato, utilizzando il modello "ISTANZA DI ACCESSO AL CONTRIBUTO ECONOMICO", Allegato B, e trasmessa **entro e non oltre il — ° giorno dalla pubblicazione del presente atto sul BURAT secondo una delle seguenti modalità:**
 - a) invio a mezzo PEC (posta elettronica certificata) all'indirizzo PEC: dpf013@pec.regione.abruzzo.it; l'invio, a pena di esclusione, deve essere fatto da indirizzo di posta elettronica certificata intestato al soggetto richiedente; l'oggetto della PEC deve riportare



la seguente dicitura: **“Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del familiare-caregiver”**. L’invio a mezzo PEC deve essere completo dell’istanza di contributo e di ogni altro allegato o documento richiesto dall’Avviso; ai fini dei termini di scadenza, la validità della trasmissione del messaggio di posta elettronica certificata è attestata dalla ricevuta di accettazione e dalla ricevuta di avvenuta consegna fornite dal gestore di posta elettronica.

- b) **a mezzo raccomandata A.R.** all’indirizzo: *Regione Abruzzo – Dipartimento Lavoro - Sociale - Servizio Politiche per il Benessere Sociale Via Conte di Ruvo, 74 – 65124 Pescara*. Ai fini dei termini di scadenza, fa fede il timbro postale di partenza, ai sensi dell’art. 2963, comma 3, c.c., se tale termine cade in un giorno festivo è prorogato di diritto al giorno seguente non festivo. Sul plico deve essere riportata l’indicazione del mittente e la seguente dicitura: **“Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del familiare-caregiver”**.

L’Amministrazione non risponde di eventuali disguidi postali che dovessero verificarsi e dai quali potrebbe risultare un pregiudizio non sanabile sull’ammissione agli incentivi dei potenziali destinatari.

L’istanza di partecipazione, Allegato B, deve essere corredata dei seguenti documenti:

- a. Certificazione rilasciata da una struttura sanitaria pubblica attestante la sussistenza di **malattia rara** a carico del minore e **relativo codice di classificazione** ai sensi dell’Allegato 7 al Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017.
Il Codice di classificazione della malattia rara può essere prodotto anche con documento separato, rilasciato dalla propria ASL di appartenenza, da allegare all’istanza.
- b. Modulo Allegato C, compilato e sottoscritto a cura dal medico convenzionato per la pediatria di libera scelta, oppure dal medico convenzionato per l’assistenza primaria, che ha in carico l’assistito/a, attestante la **condizione di paziente in situazione di disabilità gravissima**. La sottoscrizione da parte del Medico curante deve essere completata con l’apposizione del proprio timbro.
- c. Attestazione ISEE in corso di validità con riferimento ai redditi dell’intero nucleo familiare.
- d. Copia del documento d’identità, in corso di validità, del genitore che produce istanza.

Art. 4

Condizioni di ricevibilità

1. Non sono considerate ricevibili le istanze trasmesse con modalità difformi e oltre i termini previsti all’Art. 3, comma 1.

Art. 5

Condizioni di ammissibilità

1. Il Dirigente del Servizio competente procede alla costituzione con proprio atto di un Gruppo di Lavoro per l’esame di ammissibilità delle istanze che hanno superato l’esito di ricevibilità.
2. Non sono considerate ammissibili le istanze:
 - prive anche di un solo documento previsto all’Art. 3, comma 3;
 - inoltrate da soggetti diversi da quelli previsti all’Art. 2.



GIUNTA REGIONALE

3. L'assenza dei requisiti richiesti, come declinati dal presente atto, comporta la conclusione del procedimento con reiezione della istanza.
4. Il Gruppo di lavoro trasferisce gli esiti dell'esame di ammissibilità delle istanze al Servizio regionale competente.

Art. 6

Attività istruttoria e assegnazione delle risorse

Il competente Servizio "Politiche per il Benessere Sociale" del Dipartimento Lavoro - Sociale, ad avvenuta acquisizione delle risultanze trasmesse dal Gruppo di Lavoro, procede alla redazione della graduatoria, formulata in funzione del minor reddito familiare derivante dalla dichiarazione ISEE allegata all'istanza, e alla assegnazione del contributo di € 10.000,00 cadauno ai primi classificati fino alla concorrenza dell'ammontare della disponibilità finanziaria.

Art. 7

Liquidazione dei contributi

1. La liquidazione dei contributi a favore dei soggetti beneficiari è disposta come segue:
 - Il 70% del contributo, assegnato in acconto, è erogato successivamente alla approvazione della graduatoria.
 - Il 30% a saldo del contributo assegnato è erogato a seguito della presentazione di una relazione semestrale trasmessa al Servizio regionale competente da parte del Servizio Sociale del Comune che ha in carico il minore, nella quale si attesti la permanenza dei requisiti che hanno dato luogo alla concessione del contributo.

Art. 8

Adempimenti del beneficiario

1. Qualora durante il periodo di fruizione del contributo economico dovesse venir meno una delle condizioni che hanno dato luogo all'assegnazione del contributo stesso, il genitore beneficiario si impegna a darne tempestivamente notizia al Servizio competente del Dipartimento per la Salute e il Welfare, il quale procederà alla adozione dell'atto di revoca del contributo e di decadenza dal beneficio.

Art. 9 Controlli

L'Amministrazione si riserva di effettuare controlli, anche a campione, sulla veridicità delle dichiarazioni rese nella domanda e nei relativi allegati. Qualora dal controllo emerga la non veridicità di quanto dichiarato o la falsità dei documenti allegati, il richiedente decade dai benefici eventualmente conseguiti, fermo restando le sanzioni penali previste dall'art. 76 del Decreto del Presidente della Repubblica n. 445 del 28 dicembre 2000.

Informazioni possono essere richieste a:

Cristina Di Baldassarre, tel. 085 7672650, e-mail: c.dibaldassarre@regione.abruzzo.it

Antonino Di Tollo, tel. 085 7672754, e-mail: antonino.ditollo@regione.abruzzo.it

**DISABILITÀ GRAVISSIMA
MINORI IN CONDIZIONI DI DIPENDENZA VITALE CON NECESSITÀ DI ASSISTENZA CONTINUATIVA
E DI MONITORAGGIO NELLE 24 ORE**

*Scheda Valutazione a Cura del Medico convenzionato per la pediatria di libera scelta,
oppure dal medico convenzionato per l'assistenza primaria, che ha in carico l'assistito/a*

Il Dr. _____

Ai fini della valutazione della disabilità gravissima del minore in età pediatrica, che necessita di assistenza nelle 24 ore

attesta

che il/la Minore _____

nato/a a _____ il _____

è affetto/a dalla seguente malattia rara: _____

codice identificativo malattia _____

Presenta inoltre le seguenti compromissioni: (*)

① In almeno una delle condizioni sotto elencate:
(barrare la casella corrispondente)

MOTRICITÀ

➤ Dipendenza totale in tutte le ADL: l'attività è svolta completamente da un'altra persona	SI	NO
--	----	----

STATO DI COSCIENZA

➤ Compromissione severa: raramente/mai prende decisioni	SI	NO
➤ Persona non cosciente	SI	NO

② E in almeno una delle seguenti:

RESPIRAZIONE

➤ Necessità di aspirazione quotidiana	SI	NO
➤ Presenza tracheostomia	SI	NO
➤ Presenza ventilazione assistita	SI	NO
➤ Necessità di macchina della tosse	SI	NO

NUTRIZIONE

➤ Necessità di modifiche dietetiche per deglutire sia solidi che liquidi	SI	NO
➤ Combinata orale e enterale/parenterale	SI	NO
➤ Solo tramite sondino naso-gastrico (SNG)	SI	NO
➤ Solo tramite gastrostomia (es. PEG)	SI	NO
➤ Solo parenterale (attraverso catetere venoso centrale CVC)	SI	NO

Luogo e data _____

(FIRMA E TIMBRO del Medico)

(*) La condizione, al fine della presentazione della domanda, è che l'assistito presenti almeno due compromissioni, una per ciascun dominio, (di cui al punto ① e al punto ② del presente modulo), ad ECCEZIONE di coloro che versano nelle condizioni sotto riportate, per le quali è sufficiente un'unica condizione:

- nel dominio della "RESPIRAZIONE" **ventilazione assistita** (invasiva o non invasiva);
- nel dominio della "NUTRIZIONE" in **alimentazione parenterale attraverso catetere venoso centrale**.

Omissis

OGGETTO: Criteri e modalità per la erogazione di contributi economici, per l'anno 2019, finalizzati al riconoscimento e alla valorizzazione del lavoro di cura del familiare-caregiver che assiste minori affetti da una malattia rara e in condizioni di disabilità gravissima.

LA GIUNTA REGIONALE

VISTO il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502” pubblicato in G.U. Serie Generale, n. 65 del 18 marzo 2017;

VISTO, in particolare, l'Allegato 7 al DPCM 12.1.2017 riguardante l'elenco delle malattie rare, con i relativi codici, esentate dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza sanitaria;

RICHIAMATI:

- il Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279, recante “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie” ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124;
- il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, approvato dalla Conferenza Stato-Regioni nella seduta del 16 ottobre 2014, in cui, tra le azioni da garantire nel percorso diagnostico - terapeutico assistenziale per le Malattie Rare ad elevata intensità assistenziale, è elencato il “*sostegno alla famiglia e/o a chi effettua le cure e partecipa all'attuazione del piano assistenziale (caregiver)*”
- la Deliberazione di Giunta Regionale n. 130 del 30 marzo 2017 con cui è stato recepito il suddetto Accordo Stato - Regioni;
- la deliberazione di Giunta Regionale n. 808 del 22 dicembre 2017 “*Rete regionale malattie rare e screening neonatale esteso. Presa d'atto e approvazione documento tecnico regionale*”;

RICHIAMATA, altresì, la Legge Regionale 27/12/2016, n. 43 “*Norme per il riconoscimento ed il sostegno del caregiver familiare (persona che presta volontariamente cura e assistenza)*” con cui, nell'ambito delle politiche del welfare, la Regione Abruzzo ha inteso riconoscere e valorizzare la figura del caregiver familiare in quanto componente informale della rete di assistenza alla persona e fondamentale risorsa del sistema integrato dei servizi sociali, socio-sanitari e sanitari, anche attraverso l'attribuzione di un contributo economico;

VISTO, in particolare, l'art. 8, c. 2, della L. R. 43/2016 che dispone che la Giunta regionale individua i casi e le modalità con cui è possibile erogare un contributo economico per le prestazioni del caregiver familiare, sulla base sia del reddito familiare che della gravità della disabilità, riservando il quaranta per cento delle risorse economiche ai caregiver familiari che assistono i minori e dando priorità ai soggetti che assistono persone affette da gravissima disabilità che hanno bisogno del monitoraggio e mantenimento costante delle funzioni vitali;

DATO ATTO dello stanziamento di € 500.000,00 iscritto al cap. di spesa n.71683/2 denominato "Interventi a sostegno del caregiver familiare" dell'esercizio finanziario 2019;

PRESO ATTO dello stanziamento disponibile al capitolo di bilancio della parte spesa n. 71682 del bilancio corrente denominato "Sostegno famiglie minori affetti da malattie rare e disabilità gravissima" pari ad € 110.000,00;

CONSIDERATO che, come nelle precedenti annualità, giuste DGR 727 del 15/11/2016 e DGR 737 del 12/12/2017, e DGR 781 del 16/10/2018 è necessario rinnovare il supporto alle famiglie gravate dal carico assistenziale nei confronti di minori affetti da malattie rare che versano in condizioni di disabilità gravissima e necessitano di un'elevata intensità assistenziale, mediante l'assegnazione di sostegni economici in favore del genitore che vi si dedica in maniera continuativa e risulta disoccupato o inoccupato;

RITENUTO di destinare risorse pari a € 440.000,00 a interventi finalizzati al sostegno del genitore caregiver di minori affetti da malattie rare che comportano una condizione di disabilità gravissima, determinando in € 10.000,00 il contributo concedibile per ciascun nucleo familiare;

RITENUTO di dover approvare i seguenti allegati, parte integrante e sostanziale del presente atto:

1. Allegato A "RICONOSCIMENTO E VALORIZZAZIONE DEL LAVORO DI CURA DEL FAMILIARE – CAREGIVER PER L'ASSISTENZA A MINORI AFFETTI DA UNA MALATTIA RARA E IN CONDIZIONE DI DISABILITÀ GRAVISSIMA. CRITERI E MODALITÀ PER LA EROGAZIONE DI CONTRIBUTI PER L'ANNO 2019"
2. Allegato B - Modello "ISTANZA DI ACCESSO AL CONTRIBUTO ECONOMICO"
3. Allegato C - Modulo da compilare a cura del medico convenzionato per la pediatria di libera scelta, oppure dal medico convenzionato per l'assistenza primaria, che ha in carico l'assistito/a, per l'attestazione di paziente in condizione di disabilità gravissima, allegato al presente atto di cui forma parte integrante e sostanziale;

DATO ATTO del parere favorevole di regolarità tecnico-amministrativa espresso dal Dirigente del Servizio competente e dal Direttore Regionale del Dipartimento Lavoro - Sociale in ordine al presente provvedimento;

Su proposta dell'Assessore alle Politiche Sociali, *con voti unanimi espressi nelle forme di legge*

DELIBERA

per i motivi esposti in narrativa e che si intendono integralmente trascritti:

1. di destinare lo stanziamento di € 440.000,00 agli interventi a sostegno dei caregiver familiari che assistono i figli minori affetti da malattie rare e in condizione di disabilità gravissima con necessità di un'elevata intensità assistenziale, mediante l'assegnazione di un contributo economico pari ad € 10.000,00 in favore del genitore che vi si dedica in maniera continuativa e risulta disoccupato o inoccupato;
2. di stabilire che la fruizione del contributo oggetto del presente Avviso è compatibile con altri benefici e/o servizi fruiti, tranne che con l'Assegno disabilità gravissima erogato con le risorse del Fondo Nazionale Non Autosufficienza, laddove già in godimento all'atto della presentazione della domanda;

3. di dare atto che l'onere della spesa trova copertura come segue:

- per € 110.000,00 al cap. n. 71682 denominato "Sostegno famiglie minori affetti da malattie rare e disabilità gravissima" del bilancio corrente
- per € 198.000,00 al cap. di spesa n.71683/2 denominato "Interventi a sostegno del caregiver familiare" del bilancio corrente
- per € 132.000,00 al cap. n. 71682 denominato ""Sostegno famiglie minori affetti da malattie rare e disabilità gravissima" del bilancio pluriennale e. f. 2020;



ALLEGATO B

Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del familiare-caregiver che assiste minori affetti da una malattia rara di cui all'Allegato 7 del Decreto del Presidente del consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 e in condizioni di disabilità gravissima

ISTANZA PER L'ACCESSO AL CONTRIBUTO ECONOMICO

Spett.le
REGIONE ABRUZZO
DIPARTIMENTO LAVORO - SOCIALE
SERVIZIO "POLITICHE PER IL BENESSERE
SOCIALE"
VIA CONTE DI RUVO, 74
65124 PESCARA

OGGETTO: Istanza di accesso al contributo economico – ANNO 2019.

Il/La sottoscritto/a _____
Codice fiscale n. _____ con la presente inoltra formale istanza di contributo economico, per l'anno 2019, in favore di genitori conviventi, inoccupati o disoccupati, residenti nella Regione Abruzzo che hanno nel proprio nucleo familiare figli minori affetti da malattie rare, croniche, gravi ed invalidanti come definite dall'Allegato al DPCM 12.01.2017 che comportino una disabilità gravissima, come da certificazione del Medico convenzionato per la pediatria di libera scelta, oppure dal medico convenzionato per l'assistenza primaria, che ha in carico l'assistito/a, Allegato C, e che necessitano di una elevata intensità assistenziale, cure tempestive, intensive e continue da parte dei familiari stessi.
A tal fine, sotto la propria responsabilità,

DICHIARA

consapevole della responsabilità penale a cui può andare incontro in caso di dichiarazioni mendaci, falsità in atti e uso di atti falsi, ai sensi e per gli effetti degli artt. 46, 47 e 76 del D.P.R., 28-12-2000, n. 445, i propri dati anagrafici:

COGNOME	
NOME	
DATA E LUOGO DI NASCITA	
RESIDENZA: INDIRIZZO	
CAP	
COMUNE	
PROVINCIA	
RECAPITI TELEFONICI	
INDIRIZZO E-MAIL o PEC	



ALLEGATO B

che le persone abilitate a operare sul suddetto conto oltre al/alla sottoscritto/a sono esclusivamente le seguenti (indicare il Codice Fiscale di ognuno):

Sig/a _____

Codice Fiscale cointestatario del conto

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Sig/a _____

Codice Fiscale cointestatario del conto

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Qualora, durante il periodo di fruizione del contributo economico, dovesse venir meno una delle condizioni che hanno dato luogo all'assegnazione del contributo stesso, il genitore beneficiario dovrà darne tempestivamente notizia al Servizio competente del Dipartimento per la Salute e il Welfare.

AUTORIZZA

- l'Amministrazione Regionale ed ogni altro soggetto formalmente delegato ad effettuare tutte le indagini tecniche ed amministrative dagli stessi ritenute necessarie sia in fase di istruttoria che dopo l'eventuale concessione delle agevolazioni richieste e l'erogazione a saldo delle stesse, anche tramite sopralluoghi e/o acquisizione di documentazioni pertinenti aggiuntive rispetto a quelle espressamente previste dalla normativa;
- l'inserimento, l'elaborazione e la comunicazione a terzi delle informazioni contenute nella presente domanda e nei relativi allegati, con riferimento alle disposizioni del DLGS 196/03.

ALLA PRESENTE DOMANDA ALLEGA:

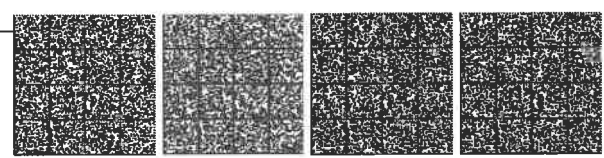
- 1) certificazione di malattia rara, rilasciata da una struttura sanitaria pubblica attestante la sussistenza di malattia rara e relativo codice di classificazione ai sensi dell'Allegato 7 al DPCM 12.01.2017;
- 2) certificazione di disabilità gravissima redatta dal medico convenzionato per la pediatria di libera scelta, oppure dal medico convenzionato per l'assistenza primaria, che ha in carico l'assistito/a, Allegato C;
- 3) fotocopia di un documento d'identità in corso di validità del genitore richiedente;
- 4) originale o copia conforme dell'attestazione del reddito ISEE del nucleo familiare, in corso di validità;
- 5) permesso di soggiorno in corso di validità.

Tutti i dati personali di cui l'Amministrazione venga in possesso in occasione dell'espletamento del presente procedimento vengono trattati nel rispetto del D.Lgs. 30-06-2003, nr. 196 recante "Codice in materia di protezione dei dati personali".

(luogo e data) _____

Firma del/la richiedente

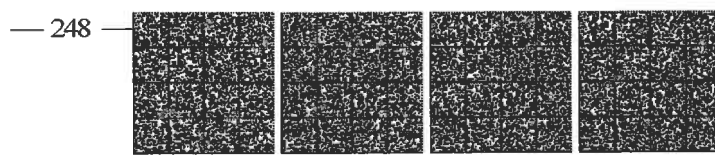
ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO	
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	
ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI
RA0030	LYME, MALATTIA DI
	LIPIDOSTROFIA INTESTINALE
2. TUMORI	
ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESECUZIONE RIMOVIBILE DOPO 5 ANNI)
RB0020	RETINOBLASTOMA
RB0030	CRCINARTE-CANADA, MALATTIA DI
RB0040	GARDNER, SINDROME DI
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RB0060	LINFOMI GLEICOMIOMATOSI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
RB0080	NEUROFIBROMATOSI
RB0090	COMPLESSO CAINNEY
RB00Z1	CANCRO NON POLIPOSCICO EREDITARIO DEL COLON
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO
	NEFROBLASTOMA
	LINFOMI GLEICOMATOSI/ POLIPOSCARI
	GOULIN-GOLTZ, SINDROME DI
	LYNCH, SINDROME DI
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE	
ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
RC0020	KALJIMANN, SINDROME DI
RC0010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SUPRALENALE
RC0020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
RC0021	DEFIOT CONGENITO ISOLATO DI GH
	IPERPLASIA ADRENALE CONGENITA
	IPERPLASIA ADRENALE CON ANGSIOMA



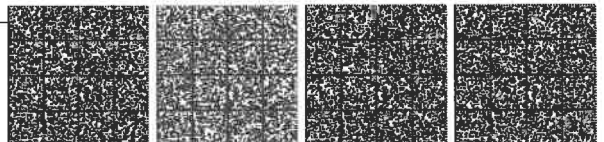
RC0022	IPOCONDISIVIO IPOCONDITROPO CONGENITO	SCHMIDT; SINDROME DI	RESISTENZA REETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0030	POLENDROINPATIE AUTOSIMILI	LARON; SINDROME DI	DOXIPHIL; SINDROME DI
RC0031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA		RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESIZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVIABILE)		
RC0050	LEPTECALISMO		
RC0060	KENNY-CAREY; SINDROME DI		
RC0080	REFETOFF; SINDROME DI		
RF0040	PENDRED; SINDROME DI		
RC0052	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE	SINDROME MEN, TIPO 1 SINDROME MEN, TIPO 2A SINDROME MEN, TIPO 2B	

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

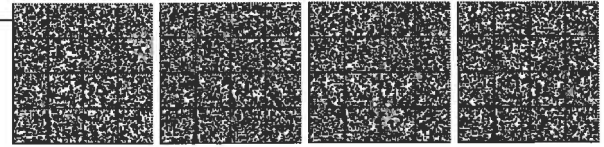
CODICE MALATTIA	MALATTIA/GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
RC0040	DIRETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	FENILP-TONURIA/PERENLAANINEMIA TIROSINEMIA ISTIDINEMIA ALCAPTONURIA LEUCINOSI IPERVALINEMIA METILVALONICO ACIDURIA GLUTARICO ACIDURIA	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPO DI ACERO
RC0050	DIRETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE BENTRIFFE	ALTRE ACIDEMIE/ACIDURIE ORGANICHE PRIMITIVE DA DIFETTO DEL METABOLISMO DEGLI AMMINOACIDI A CATENA RAMIFICATA OMOCISTINURIA SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA IPERORITINEMIA IPERORITINEMIA-IPERAMMONIEMIA-OMOCITRILLINURIA IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA IPERPROLINEMIA ALBINISMO HARTNUP; MALATTIA DI CISTINURIA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LUSINURIA CISTINOSI	SINDROME HHH
RC0060	DIRETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO	CITRULLINEMIA DEFICIT DI ORNITINA CARBAMILTRANSFERASI (OCT) ARGININOLINICO ACIDURIA DEFICIT DI N-ACETILGLUTAMMATO SINTETASI (NAGS) DEFICIT DI CARBAMIL-FOSFATO SINTETASI ARGININEMIA GLUCOSIOSI GALATTOSIDEMIA INTOLLERANZA BENTRIFFA AL FRUTTOSIO DEFICIT DI FRUTTOSIO-1,6-BISFOSFASI DEFICIT CONGENITO DI LATTASI DIFETTO DEL TRASPORTO DEL GLUCOSIO DIFETTO CONGENITO DI SACCARISIDOMALTASI MALATTIA DA CORPI DI POLIGLISSANO	



ROC061	IPERINSULINISMI CONSENTI	IPERINSULINISMO CONSENTITO DA DEFICIT DI GLUCOCORINASI	
ROC070	DEFETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Esclusi: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemie di tipo III)	PERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE CHILOMIGROTE TIPO IIIa PERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE CHILOMIGROTE TIPO IIIb DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA IPORETALIPOPROTEINEMIA ABETALIPOPROTEINEMIA TANGIER, MALATTIA DI DEFICIT DI LECITINCOLESTEROLO ACILTRANSFERASI IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	BASSA-KORZUNZIG, SINDROME DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFA LIPOPROTEINA
ROC071	DEFETTI CONSENTITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO (le patologie sottostemate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SMITH-LEVALLOIS, SINDROME DI (codice RN1200)	
ROC072	CONIACI-HÜNERMANN-HAPPEL, SINDROME DI (codice RN0600)		
ROC073	DEFETTI CONSENTITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI	XANTOXANTOSI CEREBRORETINICIA DEFICIT DI COALIGANSI DEGLI ACIDI BILIARI SINDROME PHARC	DEFICIT DI STEROLE 27-DROSSILASI
ROC080	DEFETTI CONSENTITI DELLA SINTESI DEI FOSFORILIDI E DEI GLUCOSINGOLIFIDI		
ROC080	LIPODISTROFIA TOTALE		ACIPOSI DOLOROSA
ROC080	DERCLUM, MALATTIA DI		
ROC094	MALATTIE PEROSISSOMALI (le patologie sottostemate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATALE ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMELICA ACIDEMIA PIPECOLICA	EREDOPATIA ATATTICA POLIMELARITIFORME
ROC094	ADRENOLEUCODISTROFIA (codice RN1120)		
ROC094	ZELLWESER, SINDROME DI (codice RN1760)		
ROC094	REFSUM, MALATTIA DI (codice RF0300)		
ROC095	DEFETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTORI E DEI PICCOLI PEPTIDI	DEFICIT DI DOPAMINA BETA-DROSSILASI	
ROC095	DEFICIT DI	PORFIRIE	
ROC120	DEFETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME	LESCH-MYHMAN, MALATTIA DI XANTINURIA	FOSFOTILAMINURIA
ROC180	DEFETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PRIMIDINE		
ROC180	IPROFOSFATASIA		
ROC280	CALCINOSI TUMORALE		



DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE	
R03074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER (codice R01760)) DEROTTI DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA CORTA (SCoA) DEROTTI DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MEDIA (MCoA) DEROTTI DI 3-IDROSSIACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA LUNGA DEROTTI DI ACIL-CoA DEIDROGENASI DEGLI ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VCoA) DEROTTI DI CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASI DEROTTI DI ALFA METIL-ACETOACETIL-CoA TOLASI DEROTTI CONGENITI DI RILUAVO DEI DEROGEMASI FOSFATASI DEROTTI DI CITOCROMO C OSSIDASI
R03075	DIFETTI CONGENITI DELLA GHIOTENOSI E DELLA CHETOLISI
R03076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RILUAVO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSILLICI
R03077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
R03078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono classificate come indicato tra parentesi) SINDROME MELAS (codice R07710) SINDROME MELRF (codice R07720) ATROFICA DI LIEBER (codice R03600) PEARSON, SINDROME DI (codice R03600) ALPERS, MALATTIA DI (codice R00100) KEARS-SAYRE, SINDROME DI (codice R00200) LEIGH, MALATTIA DI (codice R00300)
R03081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono classificate come indicato tra parentesi)
R03082	SINDROMI DA DIFETTI CONGENITI DI CREATINA
R03083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE	
R03080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
R03040	MALCOPOLISACCARIDOSI
R03090	MALCOLIPIDOSI
R03091	GUGOSACCARIDOSI
<p>DEROTTI DI GUANIDINOCETATO-METILTANSFERASI (GM/T)</p> <p>DEROTTI CONGENITI DEL TRASPORTATORE MITOCONDRIALE DI ASPARTATO -GLUTAMINATO TIPO I</p> <p>FABRY, MALATTIA DI GAUCHER, MALATTIA DI HEMANNICK TIPO A, B, MALATTIA DI HEMANNICK TIPO C, MALATTIA DI HURLER, SINDROME DI HURLER, SINDROME DI SCHIE, SINDROME DI HUNTER, SINDROME DI SANFILIPPO, SINDROME DI MORQUIO, MALATTIA DI MARCOTEALUKANY, SINDROME DI SLY, SINDROME DI MOLLIPTIDOSI TIPO II MOLLIPTIDOSI TIPO III MOLLIPTIDOSI TIPO IV ALFA-MANNOSIDOSI BETA-MANNOSIDOSI FUCOSIOSI MALATTIA DA ACCUMULO DI ACIDO SAUCO SALIDOSI SCHNIEGLER, MALATTIA DI GALATTOSIDOSI</p> <p>MALATTIA DI SALLA DEROTTI DI ALFA-ACETILGLUCOSAMINIDAS</p> <p>MALCOPOLISACCARIDOSI I-H MALCOPOLISACCARIDOSI I-S MALCOPOLISACCARIDOSI II MALCOPOLISACCARIDOSI III MALCOPOLISACCARIDOSI IV MALCOPOLISACCARIDOSI V MALCOPOLISACCARIDOSI VI</p> <p>MALATTIA MITOCONDRIALE-EMIPALOPATIA-MIODOCI LATTICA-ICTUS EPILESSIA MIOCLOMICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI</p>	



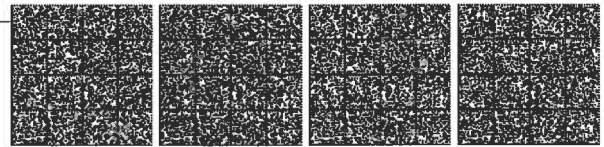
RC0390	GANGLIOSIDIOSI	
RC0392	CEROIDOLIPOLINOSI	BATTERI, MALATTIA DI KUFES, MALATTIA DI
RC0394	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOENZIMALE (le patologie sottolancetate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	AUSTIN, SINDROME DI WOLMAN, MALATTIA DI
	IRABBE, MALATTIA DI (codice RC0390)	
	LEUCODISTROPIA METACROMATICA (codice RC0391)	
	FABER, MALATTIA DI (codice RC0392)	
DIRETTI CONSENTITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTIDI		
RC0392	DIRETTI CONSENTITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA	DEFIOT CONSENTITO DI BIOTINIDASI
RC0393	DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO	DEFIOT CONSENTITO DI COBALAMINA C
RC0394	DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D (le patologie sottolancetate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RACHITISMO VITAMINICO DIPENDENTE TIPO I
	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINICO RESISTENTE (codice RC0179)	
RC0395	ALTRI DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTIDI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RC0396)	DEFIOT DI 5'-RIPRIDOSSAMINA FOSFATO OSSIDASI
DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI		
RC0392	DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO (le patologie sottolancetate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMOCROMATOSI EREDITARIA
	ACERULOPLASMINEMIA CONSENTITA (codice RC0130)	
	ATRASFERINEMIA CONSENTITA (codice RC0393)	SINDROME (PERBIRIBINEMIA-CATARATTA CONSENTITA
RC0392	DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO (le patologie sottolancetate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	
	DEFICIENZA CONSENTITA DI ZINCO (codice RC0070)	
RC0392	DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO DEL IODIO (le patologie sottolancetate, per inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	MIEMES, SINDROME DI
	WILSON, MALATTIA DI (codice RC0150)	
RC0393	ALTRI DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI	IPOMAGNESEMIA PRIMARIA AUTOSOMICA DOMINANTE CON IPOCALCAEMIA PERMANENTE/ISOLATA AUTOSOMICA RECESSIVA
DIRETTI CONSENTITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE		
RC0390	DIRETTI CONSENTITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTIDICA (COG)	
RC0390	AMILOIDOSI SISTEMICHE	
RC0390	CRIGLER-NAIJAR, SINDROME DI	

DEFICIENZA DI CERAMIDASI

EMOCROMATOSI FAMILIARE

ACRODERMATITE ENTEROPATICA

MALATTIA DEI CAPELLI ORESPI
DEGENERAZIONE LEVITOCOLARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE FAMILIARE FAMILIARE; DEGENERAZIONE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EBATO CEREBRALE

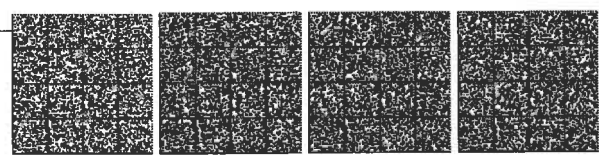


5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

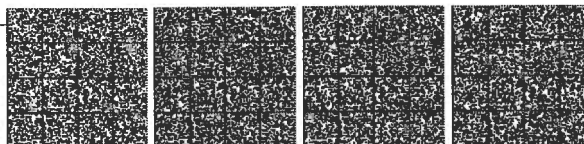
CODICE MALATTIA	IMMALATTIA/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
R0250	ANGIOEDEMA EREDITARIO		
R0251	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE		
R0252	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA		
R0253	ISTOCTOSI CRONICHE	ISTOCTOSI A CELLULE DI LANGERHANS	
R0254	IMMUNODEBILITAZIONE PRIMARIA	AGAMMAGLOBULINEMIA DIGORGE, SINDROME DI (ESCLUSI TUTTI GLI ALTRI SOGGETTI CON FENOTIPO DA DELEZIONE 22q11.2, DA CERTIFICARE CON CODICE R0259) NUNESSEN, SINDROME DI	EDRIMA ANGIO-NEUROTICO EREDITARIO
R0255	SINDROME AUTONEMMATOIRE EREDITARIA/FAMILIARI (le patologie sottostanziate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
R0256	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice R0254)	FEBBRE PERIODICA EREDITARIA	
R0257	SINDROME TRAPS (codice R0254)	SINDROME ONCA	
R0258	SINDROME DA ANTICORPI ANTIROSOLIPIDI (FORMA PRIMARIA)	SINDROME DA IPER IgD	
R0259	SCHNITZLER, SINDROME DI		CRITICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

CODICE MALATTIA	IMMALATTIA/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
R0300	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)	SFEROCITOSI EREDITARIA	
R0301	TALASSEMIE (ESCLUSO: TALASSEMIE MINORI)	ANEMIA A CELLULE FALTOFORMI	
R0302	ANEMIA A CELLULE FALTOFORMI	BLACKFAN-DIAZOND, ANEMIA DI	
R0303	BLACKFAN-DIAZOND, ANEMIA DI	FANCONI, ANEMIA DI	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA PANCITOPENIA DI FANCONI
R0304	FANCONI, ANEMIA DI	ANEMIE SIDEROCITICHE	
R0305	ANEMIE SIDEROCITICHE	METAVOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAVOGLOBINAREDUCTASI	METAVOGLOBINEMIA CONGENITA EREDITARIA MARCHIAFAVA-MICHEL, MALATTIA DI
R0306	SINDROME EVOLUTIVO URENICA		
R0307	DISGLUCURINURIA PROGRESSIVA NOTTURNA		
R0308	DEFICITI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	EMOFILIA A EMOFILIA B VON WILLEBRAND, MALATTIA DI DEFICENZA CONGENITA DI ALTRI FATTORI DELLA COAGULAZIONE DEFICITI EREDITARI TRONCIBOLICI (ESCLUSO: SOGGETTI ASIMPTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G6PD DEL GENE DEL FATTORE V LEIDEN; SOGGETTI ASIMPTOMATICI ETEROZIGOTI PER LA SOLA MUTAZIONE G6PD DEL GENE DELLA PROTHROMBINA; SOGGETTI OMOZIGOTI PER LA MUTAZIONE G6PD DEL GENE VITAFI) DEFICITI DEL FOCAL DEFICITO DELLE FIBRINE TRONCOSTENIA DI GUARENHANN	
R0309	PIASTRINOPATIE EREDITARIE		
R0310	PIASTRINOPATIE AUTOSOMALI PRIMARIE CRONICHE		



RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	ARTERIOPATIA CEREBRALE AUTOSOMICA DOMINANTE CON INFIARTI SOTTOCORTICALI E LEUCOENCEFALOPATIA
RF0101	SCLEROSI LATERALE PRIVARIA	
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI	
RF0130	LENNIK-GASTAUT, SINDROME DI	
RF0140	WEST, SINDROME DI	
RF0150	MARCOLESSA	
RF0200	CADASIL	
RF0260	EMIGRAMA EMIPLEGIA FAMILIARE	
RF0266	EMIPLEGIA ALTERNANTE	
RF0270	FAH, MALATTIA DI	
RF0280	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI	
RF0288	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE	
RF0310	SINDROME DELLA SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/COLINOMICAMENTE RILEVANTI)	
RF0311	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA	
RF0320	MELJERSON-ROSENTHAL, SINDROME DI	
RF0360	NEUROPATIE EREDITARIE	DEBERNE-SOTTAS, SINDROME DI NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE CHARCOT-MARIE-TOOTH, MALATTIA DI NEUROPATIA EREDITARIA CON PREDISPOSIZIONE ALLE PARALISI DA COMPRESIONE NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE ROSENBERG-CHUTORIAN, SINDROME DI ROUSSY-LEVY, SINDROME DI NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTONOMICA TIPO 3
RF0370	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	
RF0380	POURNEUROPATIA CRONICA INFRAVANTORIA DEMIINIZZANTE	
RF0381	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE	
RF0382	LEWIS-SUMNER, SINDROME DI	
RF0383	SINDROME POEVS	
RF0370	NEUROPATIE CONGENITE EREDITARIE	MICROPATIA CENTRAL CORE MICROPATIA CENTRONUCLEARE MICROPATIA DA DEFETTI QUALITATIVI/QUANTITATIVI DELLA DESMINA MICROPATIA NEURONICA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE DISTROFIA MUSCOLARE DI ERB DISTROFIA MUSCOLARE DI LANDOUZ-DEBERNE DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE STEINERT, MALATTIA DI THOMSEN, MALATTIA DI VON EULENBURG, MALATTIA DI
RF0390	DISTROFIE MUSCOLARI	
RF0395	DISTROFIE MIOTONICHE	
RF0400	PARALISI NORIMCKVAJEMICHE, IPO E IPERBULBEMICHE	



RF0280 DISTORSIONE PRIMARIA (le patologie sottoclassificate, pur incluse nel gruppo, sono classificate come indicato tra parentesi)

RF0285 DISTORSIONE DI TORSIONE IDIOPATICA (codice RF0280)

RF0288 GULLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATIVAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)

RF0290 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISMINUITE (le patologie sottoclassificate, pur incluse nel gruppo, sono classificate come indicato tra parentesi)

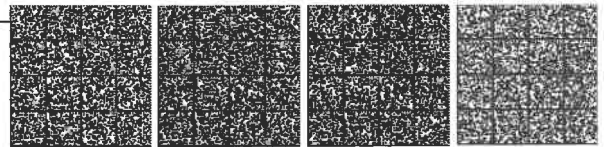
EATON-LAMBERT, SINDROME DI (codice RF0199)

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
<p>ESempi di malattie afferenti al gruppo</p> <p>CRISWICK-SCHREVS, SINDROME DI</p> <p>RETINOSCHISI GIOVANE</p> <p>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA</p> <p>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</p> <p>FUNDUS FLAVIMACULATUS</p> <p>GOLDMANN-FAVRE, MALATTIA DI</p>	<p>SINDROMI</p>
<p>DISTROFIA VITREO-RETINICA</p> <p>RETINITE PIGMENTOSA</p> <p>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</p> <p>DISTROFIA DEI CONI</p> <p>STARBUCK, MALATTIA DI</p> <p>AMALUSO CONGENITA DI LEBER</p> <p>DISTROFIA VITREIFORME DI BEST</p> <p>DISTROFIA IALUMA DELLA RETINA</p>	<p>DEGENERAZIONE NUCLEARE DI SALZMANN</p> <p>TERRIEN, SINDROME DI</p> <p>MEESMANN, DISTROFIA DI</p> <p>COGAN, DISTROFIA DI</p> <p>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I</p> <p>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III</p> <p>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</p> <p>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</p> <p>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</p> <p>CORNEA GUTTATA</p> <p>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</p> <p>DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS</p> <p>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA</p>
<p>ESempi di malattie afferenti al gruppo</p> <p>DEGENERAZIONE NUCLEARE</p> <p>DEGENERAZIONE MARGINALE</p> <p>MEESMANN, DISTROFIA DI</p> <p>COGAN, DISTROFIA DI</p> <p>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO I</p> <p>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE DI TIPO III</p> <p>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</p> <p>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</p> <p>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</p> <p>CORNEA GUTTATA</p> <p>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</p> <p>DISTROFIA ENDOTELIALE DI FUCHS</p> <p>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA</p>	<p>SINDROMI</p>

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

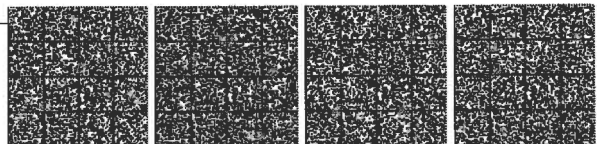
ESempi di malattie afferenti al gruppo	SINONIMI
<p>ESempi di malattie afferenti al gruppo</p> <p>CHERATOCONO</p> <p>CONGIUNTIVITE LIGNEA</p> <p>CORCIDITE MULTIFOCALE</p> <p>CORCIDITE SERPIGINOSA</p>	<p>SINDROMI</p>
<p>ESempi di malattie afferenti al gruppo</p> <p>CRIOGLOBULINEMIA MISTA</p> <p>BEHÇET, MALATTIA DI</p> <p>ENDOCARDITE REUMATICA</p> <p>POLIANGIOITE MICROSCOPICA</p>	<p>POLIANGIOITE MICROSCOPICA</p>



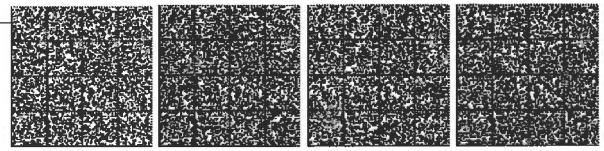
RG0080	POLIARTEITE NODOSA		
RG0090	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE		CHURG-STRAUSS, SINDROME DI
RG0090	GOODPASTURE, SINDROME DI		
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE		GRANULOMATOSI DI HASSNER
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI		HORTON, MALATTIA DI
RG0090	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE		ANDERSON, SINDROME DI
RG0090	TAKANASU, MALATTIA DI	PORFORA TROMBOTICA, TROMBOCITOPENIA	
RG0090	TELANECCIASIA EMORRAGICA EBRETTARIA		RENDU-OSLER-HEBER, MALATTIA DI
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI		VASCULITE DA IGA
RG0090	PORFORA DI HENRICH-SCHÖNLEIN RICORRENTE		LINFEDEMA DI NOMME-NELOY
RG0090	LINFEDIEMI PRIMARI CRONICI	LINFEDEMA IDIOPATICO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I LINFEDEMA PRIMITIVO AUTOSOMICO RECESSIVO LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II	LINFEDEMA DI MERGE

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

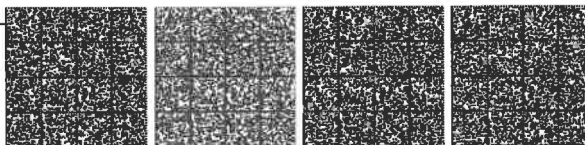
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	SEMPRE DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA		
RH0011	SARCIDIOSI (ESERIZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)		
RH0010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE	POLMONITE INTERSTIZIALE ACUTA FIBROS POLMONARE IDIOPATICA	HAMMAN-RICH, SINDROME DI ALVEOLITE FIBROGANTE CRIPTOGENETICA
RH0011	SINDROMI GRAM ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONSENTITA	ONICIE, SINDROME DI SINDROME ROCHAD	
RH0090	EMFISEROSI POLMONARE IDIOPATICA		
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA		
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONSENTITA		
RN0310	DISGNOSE CILIARI PRIMARIE (le patologie a sottolinetto, pur incluse nel gruppo, sono qualificate come indicato tra parentesi)		
	KARTAGENER, SINDROME DI (codice RN0250)		



11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo
R1000	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI GASTRITICHE PERITROFICA GIGANTE	ALLERGIE, SINDROME DI
R1009	GASTROENTERITE ESOSMORLA	
R100A	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	
R100S	COLANGITE PRIMARIA SCLEROSANTE	
R1007	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	
R1008	LINFANECCIASI INTESTINALE PRIMATIVA	
R100Z	COLESTASI INTRABEPATICHE E PROGRESSIVE FAMILIARI	BYLER, MALATTIA DI COLESTASI INTRABEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II COLESTASI INTRABEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III DIARREA CONGENITA CON MALASSORBIMENTO DEL SOCO DIARREA CONGENITA CON PERDITA DI CLORURI
R100Z	DIFFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE	
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo
R1000	DIABETE INSIPIDO NERVOGENICO	
R100Z	FIBROSI RETROPERITONEALE	
R100S	CISTITE INTERSTIZIALE	
R100Z	TUBULOPATIE PRIMATIVE	DENT, SINDROME DI BARTRER, SINDROME DI GITELMAN, SINDROME DI
R100Z	GLOMERULOPATIE PRIMATIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)	
R100S	ALPORT, SINDROME DI	
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di malattie afferenti al gruppo
R1000	ERITRODERMATOSI IBIVALI	
R100S	PELVIRIGO	
R100A	PELVIRIGIDE BOLLOSO	
R100S	PELVIRIGIDE BENIGNO DELLE MALDISE	
R100S	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	
R1007	SINDROME MICHELIN TIRE BABY	
R100S	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRADITA CLINICA	
R100S	PRODERMA GANGRENOSO CRONICO	KUNZE-RIEM, SINDROME DI

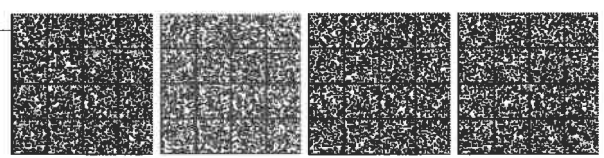


RN651	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA (le patologie sottelenzate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME DISPLASIA ECTODERMICA IPOBROTTICA	SINDROME EEC
	ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI (codice RN650)		
	DISCHERATOSI CONGENITA (codice RN656)		
	IPOMELANGOSI DI ITO (codice RN148)		
	IPORLASIA FOCALE DERMICA (codice RN650)		GOLTZ, SINDROME DI BLOCH-SULZBERGER, MALATTIA DI
	INCONTINENZA PRIGIANTI (codice RN650)		
	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA (codice RN168)		
RN670	ITTOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTOSI VOLGARE) (le patologie sottelenzate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ITTOSI CONGENITA ITTOSI A ISTRICE, TIPO CURTH-MACQUIN ITTOSI LAMELLARE RECESSIVA ITTOSI TIPO "AULECH-INO" ITTOSI X-LINKED NETHERTON, SINDROME DI	ERITRODERMA ITTOSIFORME CONSENTO BOLLOSO SINDROME CHERAITE-ITTOSI-SORDITA'
	IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA (codice RN660)		
	SINDROME KID (codice RN150)		
	CLITIS LAXA		
RN680	CHERATOFORMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE		
RN690	XERODERMA PRIGIANTOSO		
RN690	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA		
RN690	CLITE MARRONATA TELEANGIETASICA CONSENTITA		
RN690	DARIER, MALATTIA DI		
RN670	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA		
RN690	ERITROCHERATOFORMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA		
RN690	ERITROCHERATOFORMIA VARIABILE		
RN690	PACHIDERMOCHERATOSI		
RN690	PSEUDOXANTOMA ELASTICO		
RN690	APLASIA CONSENTITA DELLA CLITE		
RN670	HAY-WELLS, SINDROME DI		
RN690	NELLANDIA, SINDROME DI		
RN690	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO		
RN690	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO		
RN700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI		
RN710	TAY, SINDROME DI		TOURNAINE-SOLENTE-GOLE, SINDROME DI



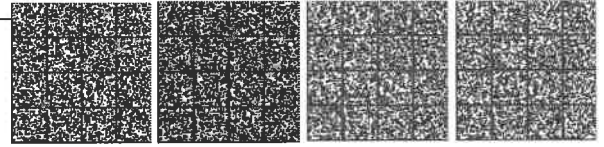
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOSCLERALE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		SINONIMI
CODICE MALATTIA	IMMALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di IMMALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO
RV0000	DERMATOMIOSTE	
RV0001	POLIMIOSTE	
RV0002	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETAS	
RV0003	CONNETTIVITE MISTA	
RV0004	FASCITE EOSINOFILA	
RV0005	FASCITE DIFFUSA	
RV0006	POLICONDRIE RICORRENTE	
RV0007	ANGIONAVIOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSEO	
RV0008	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA	
RV0009	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	OSSEIFICAZIONE ETEROTOPICA MICROTE OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RV0010	MELORISTOSI	
RV0011	MICROTE A CORPI INCLUSI	
RV0012	MICROTE EOSINOFILA IDIOPATICA	
RV0013	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA	
RV0014	SINDROME SAPHO	SINDROME-40NE-PLUSTOLOS-IPEROSTOSI-OSTEITE

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE		SINONIMI
CODICE MALATTIA	IMMALATTIA E/O GRUPPO	ESempi di IMMALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO		
RV0015	ARVOLD-CHARI, SINDROME DI	
RV0016	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RV0017	AGENESIA CEREBELLARE	
RV0018	JOUBERT, SINDROME DI	
RV0019	LESIONCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	
RV0020	OLIOFROENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA	HARTSFIELD-BIKLER-DEMYER, SINDROME DI
RV0021	AGENESIA/DIAGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANIEL-HALPERN, SINDROME DI
RV0022	AKASE-SMITH, SINDROME DI	
RV0023	NEUROCANICOTOSI	
RV0024	SINDROME ACROCALLOSA	
RV0025	WALKER-WARBURG, SINDROME DI	
RV0026	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROCELE DISPLASIA CEREBRO-FACCIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BENARI-SHUPPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNSWANN-WEINCKE, SINDROME DI
RV0027	GERSTMANN, SINDROME DI	FORNICEFALIA-IPOLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE



SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO	
RN0150	ANOFALMIA/ANOFALMIA ISOLATE O SINDROMICHE LENZ, SINDROME DI SINDROME ANOFALMIA PLUS
RN0070	FOK-CHAVANNAE, SINDROME DI
RN0080	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
RN0090	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI
RN0110	ANIRIDIA
RN0120	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO (le patologie sottocodificate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
RN0130	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO (codice RN0130)
RN0140	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0150	PERISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN0160	NORRIS, MALATTIA DI
RN0170	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN0180	DIPLASIA SETTO-OTTICA
RN0190	FRASER, SINDROME DI
RN0200	WELL-WARD-RESNAI, SINDROME DI
RN0210	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
RN0211	ACARCI, SINDROME DI BARATSER-WINTER, SINDROME DI SINDROME COOXS SINDROME CERIBRO-COLLO-NASALE NANCE-HORAN, SINDROME DI
RN0220	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE
RN0230	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI (le patologie sottocodificate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
RN0231	ACROCEFALOSINOSTILLIA (codice RN0231)
RN0232	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI (codice RN0232)
RN0233	BALLER-GEROLD, SINDROME DI (codice RN0233)
RN0234	CARPENTER, SINDROME DI (codice RN0234)
RN0235	PEIFFER, SINDROME DI (codice RN0235)
RN0236	SUNAVITT, SINDROME DI (codice RN0236)
RN0237	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA (codice RN0237)
RN0238	CRUQUON, MALATTIA DI (codice RN0238)
RN0239	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE (codice RN0239)
RN0240	DIPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE (codice RN0240)
RN0241	DIPLASIA MAXILLONASALE (codice RN0241)
RN0242	JACKSON-WESS, SINDROME DI (codice RN0242)
RN0250	NAGER, SINDROME DI
RN0260	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSE: SCAPIS/ISCIATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)
RN0261	DISOSTOSI ACROFACCIALE DI NAGER PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
RN0270	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE
RN0271	ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottocodificate, per incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
RN0272	MOHR, MALATTIA DI
RN0273	GOLDBHAR, SINDROME DI (codice RN0273)
RN0274	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0274)
RN0275	MCBULUS, SINDROME DI SCHNIGEL-GIEDION, SINDROME DI
RN0280	CRANIOSINOSTOSI/ROPIASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI RIEDI

DE MORSEY, SINDROME DI



PARILON LEAGE F POLAIVE, SINDROME DI

CRIO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0170)

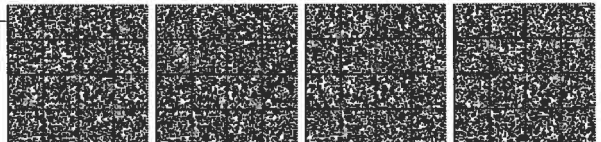
INFORMAZIONI CONCERNENTE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

- RN0260 FOCOMELIA
- RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
- RN0280 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
- RN0430 POLAND, SINDROME DI
- RN0460 SINDROME FERNORO-FACCIALE
- RN0500 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelenchate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come l'indicato tra parentesi)
- ROBERTS, SINDROME DI (codice RN0508)
- SINDROME TRISOMIA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0486)
- FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0894)
- SECUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110)
- SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
- RN0331 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAMI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelenchate, per l'inclusione nel gruppo, sono codificate come l'indicato tra parentesi)
- SEQUIZZA SINDROMELICA (codice RN0440)
- ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0940)
- SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL MIDOLLO (codice RN1690)

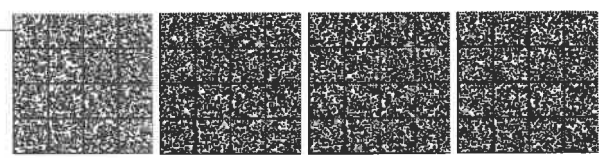
INFORMAZIONI CONCERNENTE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI

- RN0341 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAMI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE, PERIMETÀ DEL DOTTO DI BOTALLI)
- RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVIUS
- RN0740 IVEYMARK, SINDROME DI
- RN1510 KUPPEL-TREUNAUW, SINDROME DI
- RN0342 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAMI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
- SINDROME DEL CUORE SINISTRO (PORUSCO)
- EISEN, ANOMALIA DI CUORE CRISS-CROSS
- SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE ARTERIOVENOSA (CANAM)
- SINDROME CLOVE
- SINDROME METAMERICA ARTERIOVENOSA CEREBROFACCIALE

BEAN, SINDROME DI
ASTENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI



MAFFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROME		
RN0310	KUPFFER-PELL SINDROME DI	
RN0320	GASTROSCOFI	
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY	
RN0322	ONFALOCELE	
RN0323	ALTRE MAFFORMAZIONI CONGENITE GRAM ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE
MAFFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
RN0350	MAFFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CLURRINO, SINDROME DI
RN0351	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI	
RN0352	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI	
RN0353	ATRESIA BILIARE	
RN0354	CAROLI, MALATTIA DI	
RN0355	MALATTIA DEL REGATO POLICISTICO	
RN0356	DIRETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE, AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottolinate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	ATRESIA ILEALE ATRESIA COLOCA ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA COLOCA PERSISTENTE DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE CONFLESSO OELS
RN0357	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHOESOFAGEA (codice RN0160)	
RN0358	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	
RN0359	ATRESIA O STENOSI DUDODENALE (codice RN0180)	ESTROPIA DELLA COLOCA
RN0360	ALTRE MAFFORMAZIONI CONGENITE GRAM ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA
MAFFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE		
RN0380	RENE CON MITOGLIARE A SPUGNA	
RN0381	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottolinate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SINDROME RENALE-RETINICA NEFRONOPTISI GIOVANE CON ANAURIOSI DI LEBER DISPLASIA RENALE CONVULSIVA RETINICA
RN0382	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RN0383)	
RN0383	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0380)	
RN0384	ESTROPIA VESCICALE	
RN0385	DIRETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottolinate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	DISGENESIA GONADICA FERRALLI, SINDROME DI SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI
RN0386	PSEUDOPARAFRODISISM (codice RN0310)	
RN0387	DEMLER-SHAR, SINDROME DI (codice RN0380)	
RN0388	ERMAPRODISISMO VERO (codice RN0380)	
RN0389	ALTRE DIRETTI GRAM ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI FRASER, SINDROME DI SINDROME SERKAL
RN0390	ALTRE MAFFORMAZIONI CONGENITE GRAM ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPISPADA MESALOURITRA APALLIA



INVALIDITÀ GENETICHE DELLO SCHELETRO

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAMI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI
COME SEGNO PREVALENTE (le patologie sottodelimitate, pur incluse nel gruppo,
sono codificate come indicato tra parentesi)

- RN0371 ACRODISOSTOSI (codice RN0280)
- RN0380 SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
- RN0389 CONDRODIPLODIPLOSI CONGENITA
- RN0660 OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
 - ACONDROGENESI
 - ACONDROPLASIA
 - DISPLASIA BRIFISARIA EMIMELICA
 - DISTROFIA TORACICA AFRASIANTE
 - OSTEOCONDROMI MULTIFI
 - DISPLASIA DI IQUIST
 - DISPLASIA METATROFICA
 - DISPLASIA CAMPROVELICA
 - DESBLOUIS, SINDROME DI
 - LARSEN, SINDROME DI
 - DISPLASIA CRANIOFACIARIA
 - OSTEOGENESI IMPERFETTA
 - OSTEOPETROSI
 - DISPLASIA FIBROSA
 - BUS-VAN CREVELD, SINDROME DI
 - DISPLASIA SPONDILOFISARIA TARDIA
 - FAIRBANK, MALATTIA DI
 - DISCONDROSTESI
 - DISPLASIA DIASTROFICA
 - DISPLASIA PSEUDODIASTROFICA
 - ENGELMANN, MALATTIA DI
 - INGLIS-ALBRIGHT, SINDROME DI
 - SINDROME DOOR
- RN0669 MAPPLUCI, SINDROME DI
- RN0690 DISPLASIA SPONDILOFISARIA CONGENITA
- RN0670 DYSGOMELHOLOH-CALISEN (DMC), SINDROME DI
- RN0680 JARCHO-LEVIN, SINDROME DI

ESOSTOSI MULTIPLE

DISPLASIA BRIFISARIA MULTIPA

OSTIETE FIBROSA DISSEMINATA

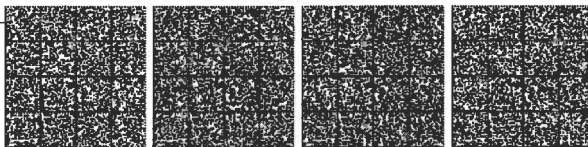
DISPLASIA SPONDILOCCOSTALE

ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE

- RN0380 SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI
CON CAROTIPO 47,XY; SINDROME DEL TRIFLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y) (le
patologie sottodelimitate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra
parentesi)
- RN0380 TURNER, SINDROME DI (codice RN0380)
- RN0380 SINDROMI DA RIRANGIAMENTI STRUTTURALI SULLI ANGIOTI CROMOSOMICI E
GENOMICI (le patologie sottodelimitate, pur incluse nel gruppo, sono codificate
come indicato tra parentesi)
- RN0380 PALLISTER-HILLIARI, SINDROME DI (codice RN1540)
- RN0380 SINDROME DEL "CRI DU CHAT" (codice RN0370)
- RN0380 SINDROME WAGNER (codice RN1730)
- RN0380 WILLIAMS, SINDROME DI (codice RN1270)
- RN0380 WOLF-HIRSCHORN, SINDROME DI (codice RN0700)
- RN0380 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

SINDROMI DA DELEZIONE 22q11.2 (ESCLUSO: SINDROME DI DIGORGE, DA CERTIFICARE CON CODICE R0360 E SINDROME
CARDIOFACIALE DI CAYLER, DA CERTIFICARE CON CODICE RN1770)

- SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 5
- TUMORE DI WILLIAMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENTOLURINARIE -
RITARDO MENTALE
- SINDROME DA DELEZIONE BRACCIO CORTO CROMOSOMA 4;
- PTT-ROBERTS-DANIS, SINDROME DI
- MARTIN-BELL, SINDROME DI



RN0361	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320) EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330) STICKLER, SINDROME DI (codice RN220)	SIRPINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI
RN0362	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) ARISAKI, SINDROME DI (codice RN0730) DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0570) ROBINOW, SINDROME DI (codice RN0770) RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1082) SEIGEL, SINDROME DI (codice RN1000) SHORT, SINDROME (codice RN0730)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MCPP)
RN0369	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECESSIVO (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) BECKWITH-WIEDERMAN, SINDROME DI (codice RN0820) SOTOS, SINDROME DI (codice RN0310) WEAVER, SINDROME DI (codice RN0690) SNIPSON-GOUBAU-BERHVEL, SINDROME DI (codice RN1120) MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550) ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (VANTAGGIATE A SINDROMI NOTE)	EMIPROTOPIA CONGENITA SINDROME IBSG
RN0370	ALAGILLE, SINDROME DI ALSTROM, SINDROME DI	CONDEN, MALATTIA DI
RN0372	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottolencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SOLERSI TUBERCOLOSA (codice RN0750) PELTZ-HEGERS, SINDROME DI (codice RN0762) STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770) VON Hippel-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)	BANNAN-ZONANA, SINDROME DI COMPLESSO DI VON MEYENBURG
RN0373	SINDROME PROTETUS (codice RN1170) ANGELMAN, SINDROME DI ASSOCIAZIONE VACTERL/AIRTER BARDET-BIEDL, SINDROME DI BLOOM, SINDROME DI BORISOM-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI CHAR, SINDROME DI COFFIN-LOARY, SINDROME DI COFFIN-SIRIS, SINDROME DI COHEN, SINDROME DI CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI COSTELLO, SINDROME DI NOONAN, SINDROME DI SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA SINDROME LEOPARD DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI DISPLASIA COLLO-DENTO-DIGITALE FILIPPI, SINDROME DI SINDROME FG FINE-LUBINSKY, SINDROME DI FRYNS, SINDROME DI HERMANSKY-PRADAK, SINDROME DI HOLT-ORAM, SINDROME DI LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI LOWE, SINDROME DI	MACROCEFALIA-UPOMI MULTIPLI-ERLANGIOMI LAURANCE-MOON, SINDROME DI KELLER, SINDROME DI SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTALE SINDROME COLLO-CEREBRO-RENALE

