

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

| 1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod ICD-9-CM da 001 a 139) - RA | | | |
|---|---------------------|------------------------------|---------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RA0010 | HANSEN MALATTIA DI | | |
| RA0020 | WHIPPLE MALATTIA DI | | LIPODISTROFIA INTESTINALE |
| RA0030 | LYME MALATTIA DI | | |

| 2. TUMORI (cod ICD-9-CM da 140 a 239) - RB | | | |
|--|---------------------------------|--|--------------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RB0010 | WILMS TUMORE DI | | NEFROBLASTOMA |
| RB0020 | RETINOBLASTOMA | | |
| RB0030 | CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI | | |
| RB0040 | GARDNER SINDROME DI | | |
| RB0050 | POLIPOSI FAMILIARE | | |
| RB0060 | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI | | LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE |
| RB0070 | NEVO BASOCELLULARE, SINDROME DI | | SINDROME DI GORLIN-GOLTZ |
| RBG020 | COMPLESSO CARNEY | <i>DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE</i> <i>MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA (PPNAD)</i> | |

| 3. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod ICD-9-CM da 240 a 279) - RC | | | |
|---|-----------------------------------|---|--|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RC0010 | DEFICIENZA DI ACTH | | |
| RC0020 | KALLMANN SINDROME DI | | IPOGONADISMO CON ANOSMIA |
| RCG010 | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI | <i>BARTTER SINDROME DI</i> <i>CONN SINDROME DI</i> | |
| RCG020 | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE | <i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i> | |
| RC0030 | REIFENSTEIN SINDROME DI | | SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI |
| RCG030 | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI | <i>SCHMIDT SINDROME DI</i> | POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II |
| RC0040 | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA | | |
| RC0050 | LEPRECAUNISMO | | DONHOUE SINDROME DI |
| RC0060 | WERNER SINDROME DI | | |
| RC0061 | PROGERIA | | HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI |

| | | | |
|--------|--|--|--|
| RC0070 | DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO | | ACRODERMATITE ENTEROPATICA |
| RCG040 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | <p><i>CISTINOSI</i></p> <p><i>HARTNUP MALATTIA DI</i></p> <p><i>ALBINISMO</i></p> <p><i>ALCAPTONURIA</i></p> <p><i>IPERVALINEMIA</i></p> <p><i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i></p> <p><i>OMOCISTINURIA</i></p> <p><i>SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA</i></p> <p><i>IPERISTIDINEMIA</i></p> <p><i>ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE</i></p> <p><i>ALANINEMIA</i></p> <p><i>GALATTOSIALIDOSI</i></p> <p><i>IMINOACIDEMIA</i></p> <p><i>METILMALONICOACIDURIA</i></p> <p><i>PIRUVATO DECARBOSSILASI, DEFICIT DI</i></p> | |
| RCG050 | DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA | <p><i>CITRULLINEMIA</i></p> <p><i>IPERAMMONIEMIA EREDITARIA</i></p> | |
| RCG060 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito | <p><i>GLICOGENOSI</i></p> <p><i>GALATTOSEMIA</i></p> <p><i>FRUTTOSEMIA</i></p> <p><i>MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO</i></p> <p><i>MALATTIA DA CORPI POLIGLUCOSANI</i></p> | |
| RCG070 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III. | <p><i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa</i></p> <p><i>DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA</i></p> <p><i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb</i></p> <p><i>IPOBETALIPOPROTEINEMIA</i></p> <p><i>ABETALIPOPROTEINEMIA</i></p> <p><i>TANGIER MALATTIA DI</i></p> <p><i>DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI</i></p> | <p>BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI</p> <p>DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA</p> |

| | | | |
|--------|--|---|---|
| | | <i>IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE</i> | |
| | | <i>XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA</i> | |
| | | <i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI (Incluso: Deficit di Citocromo C-ossidasi)</i> | |
| RC0080 | LIPODISTROFIA TOTALE | | |
| RCG080 | DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI | <i>FABRY MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>GAUCHER MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>NIEMANN PICK MALATTIA DI</i> | |
| RCG090 | MUCOLIPIDOSI | | |
| RC0090 | DERCUM MALATTIA DI | | ADIPOSI DOLOROSA |
| RC0100 | FARBER MALATTIA DI | | DEFICIENZA DI CERAMIDASI |
| RC0110 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA | | |
| RC0120 | ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA | | |
| RC0130 | ATransferrinemia congenita | | |
| RC0140 | WALDMANN MALATTIA DI | | |
| RCG100 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | <i>EMOCROMATOSI EREDITARIA</i> | EMOCROMATOSI FAMILIARE |
| | | <i>SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA</i> | |
| RC0150 | WILSON MALATTIA DI | | DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE |
| RC0151 | MENKES, SINDROME DI | | MALATTIA DEI CAPELLI CRESPI MALATTIA DEL TRASPORTO DI RAME |
| RC0160 | IPOFOSFATASIA | | FOSFOETILAMINURIA |
| RC0170 | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE | | |
| RC0171 | RACHITISMO VITAMINA D DIPENDENTE TIPO I | | |
| RCG110 | PORFIRIE | | |
| RCG120 | DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE | <i>LESCH-NYHAN MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>XANTINURIA</i> | |
| RCG130 | AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI | | |
| RC0180 | CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI | | |
| RCG140 | MUCOPOLISACCARIDOSI | <i>HUNTER SINDROME DI</i> | |
| | | <i>HURLER SINDROME DI</i> | |
| | | <i>MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI</i> | |
| | | <i>MORQUIO MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>SANFILIPPO SINDROME DI</i> | |
| | | <i>SCHEIE SINDROME DI</i> | |

| | | | |
|--------|---|---|---|
| RC0190 | ANGIOEDEMA EREDITARIO | | EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO |
| RC0191 | ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE | | |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA | | |
| RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE | <i>ISTIOCITOSI X</i> | |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE | <i>AGAMMAGLOBULINEMIA</i> <i>DI GEORGE SINDROME DI</i> <i>NIJMEGEN, SINDROME DI</i> | |
| RCG170 | DEFICIT DELLA BETA-OSSIDAZIONE. Escluso: S. Zellweger (RN1760) | | |
| RCG180 | MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE NON ALTRIMENTI CODIFICATE | <i>DANON, SINDROME DI</i> | |
| RCG190 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE | <i>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)</i> | |
| RC0210 | BEHÇET MALATTIA DI | | |
| RC0220 | SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (forma primitiva) | | |
| RC0230 | CALCINOSI TUMORALE | | |
| | SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI: | | |
| RC0240 | SINDROMI DA ALTERAZIONE DEL GENE CIAS1 | | |
| RC0241 | FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE | | |
| RC0242 | SINDROME TRAPS | | |
| RC0243 | SINDROME DA IPER IgD | | |
| RC0244 | FEBBRE PERIODICA EREDITARIA | | |
| RC0250 | COSTELLO, SINDROME DI | | |
| RC0260 | LARON, SINDROME DI | | RESISTENZA RECETTORIALE CONGENITA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA |
| RC0270 | LOWE, SINRDOME DI | | SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE |
| RC0280 | REFETTOFF, SINDROME DI | | RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI |
| RC0290 | SCHNITZLER, SINDROME DI | | ORTICARIA CRONICA CON MACROGLOBULINEMIA |
| RC0300 | KENNY-KAFFEY, SINDROME DI | | |
| RC0310 | SOTOS, SINDROME DI | | GIGANTISMO CEREBRALE |

| 4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod ICD-9-CM da 280 a 289) - RD | | | |
|---|----------------------------|--|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RDG010 | ANEMIE EREDITARIE | <i>SFEROCITOSI EREDITARIA</i> <i>TALASSEMIE</i> <i>ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI</i> | |

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

| 6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod ICD-9-CM da 320 a 389) - RF | | | |
|---|----------------------------|---|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RFG010 | LEUCODISTROFIE | <i>AICARDI-GOUTIERES S. DI</i> | |
| | | <i>ALEXANDER MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>AUSTIN, SINDROME DI</i> | |
| | | <i>CANAVAN MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>KRABBE MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>LEUCODISTROFIA METACROMATICA</i> | |
| | | <i>PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI</i> | |
| RFG020 | CEROIDO-LIPOFUSCINOSI | <i>BATTEN MALATTIA DI</i> | |

KUFS MALATTIA DI

| | | | |
|--------|---|---|---|
| RF0030 | GANGLIOSIDOSI | | |
| RF0010 | ALPERS MALATTIA DI | | |
| RF0020 | KEARNS-SAYRE SINDROME DI | | |
| RF0030 | LEIGH MALATTIA DI | | |
| RF0040 | RETT SINDROME DI | | |
| RF0050 | ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA | | |
| RF0060 | EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA | | |
| RF0070 | MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO | | |
| RF0080 | COREA DI HUNTINGTON | | |
| RF0090 | DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA | | |
| RF0040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI | <i>ATASSIA DI FRIEDREICH</i> | |
| | | <i>PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA</i> | STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI |
| | | <i>ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE</i> | DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE |
| | | <i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA</i> | |
| | | <i>DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE</i> | |
| | | <i>DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES</i> | ATROFIA CEREBELLO OLIVARE |
| | | <i>DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT</i> | ATROFIA SPINODENTATA |
| | | <i>ATASSIA PERIODICA</i> | ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE |
| | | <i>MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI</i> | |
| | | <i>ATASSIA FRIEDREICH-LIKE</i> | DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E |
| | | <i>ATASSIA TELEANGECTASICA</i> | LOUIS BAR SINDROME DI |
| | | <i>HALLERVORDEN-SPATZ, SINDROME DI</i> | |
| RF0050 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI | <i>WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>KENNEDY MALATTIA DI</i> | |
| RF0100 | SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA | | |
| RF0110 | SCLEROSI LATERALE PRIMARIA | | |
| RF0120 | ADRENOLEUCODISTROFIA | | SCHILDER MALATTIA DI |
| RF0130 | LENNOX GASTAUT SINDROME DI | | |
| RF0140 | WEST SINDROME DI | | |
| RF0150 | NARCOLESSIA | | |
| RF0160 | MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI | | |
| RF0060 | NEUROPATIE EREDITARIE | <i>DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI</i> | NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III |
| | | <i>NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE</i> | |

| | | | |
|--------|--|---|--------------------------------------|
| | | <i>CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI</i> | ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE |
| | | <i>NEUROPATIA TOMACULARE</i> | POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE |
| | | <i>NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA</i> | |
| | | <i>REFSUM MALATTIA DI</i> | EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME |
| | | <i>NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE</i> | |
| | | <i>ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI</i> | |
| | | <i>ROUSSY-LEVY SINDROME DI</i> | |
| | | <i>NEUROPATIA EREDITARIA SENSORIALE ED AUTOMATICA</i> | |
| RF0170 | STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI | | PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA |
| RF0180 | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE | | |
| RF0190 | EATON-LAMBERT SINDROME DI | | |
| RF070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE | <i>MIOPATIA CENTRAL CORE</i> | |
| | | <i>MIOPATIA CENTRONUCLEARE</i> | |
| | | <i>MIOPATIA DESMIN STORAGE</i> | |
| | | <i>MIOPATIA NEMALINICA</i> | |
| RF080 | DISTROFIE MUSCOLARI | <i>BECKER DISTROFIA DI</i> | |
| | | <i>DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE</i> | |
| | | <i>DUCHENNE DISTROFIA DI</i> | |
| | | <i>ERB DISTROFIA DI</i> | |
| | | <i>LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI</i> | |
| RF090 | DISTROFIE MIOTONICHE | <i>STEINERT MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>THOMSEN MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>VON EULENBURG MALATTIA DI</i> | |
| RF100 | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE | | |
| RF0200 | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE | | CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI |
| RF0201 | COATS MALATTIA DI | | |
| RF0210 | EALES MALATTIA DI | | |
| RF0220 | BEHR SINDROME DI | | |
| RF110 | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE | <i>DISTROFIA VITREO RETINICA</i> | RETINOSCHISI GIOVANILE |
| | | <i>RETINITE PIGMENTOSA</i> | DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA |
| | | <i>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</i> | FUNDUS ALBIPUNCTATUS |
| | | <i>DISTROFIA DEI CONI</i> | |
| | | <i>STARGARDT MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>AMAUOSI CONGENITA DI LEBER</i> | |
| | | <i>DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST</i> | FUNDUS FLAVIMACULATUS |

| | | | |
|--------|--|--|---|
| | | <i>DISTROFIA IALINA DELLA RETINA</i> | GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI |
| RF0120 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE | | |
| RF0230 | CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH | | |
| RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE | | |
| RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA | | |
| RF0260 | OGUCHI SINDROME DI | | |
| RF0270 | COGAN SINDROME DI | | |
| RF0130 | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA | <i>DEGENERAZIONE NODULARE</i> | DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN |
| | | <i>DEGENERAZIONE MARGINALE</i> | TERRIEN SINDROME DI |
| RF0140 | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA | <i>MEESMANN DISTROFIA DI</i> | DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE |
| | | <i>COGAN DISTROFIA DI</i> | DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE |
| | | <i>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE</i> | DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER |
| | | <i>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</i> | DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE |
| | | <i>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</i> | DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II |
| | | <i>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</i> | |
| | | <i>CORNEA GUTTATA</i> | |
| | | <i>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</i> | |
| | | <i>FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI</i> | |
| | | <i>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA</i> | |
| RF0150 | ANOFTALMIA/MICROFTALMIA/MICROCORNEA (COMPLEX) | <i>SINDROME DI LENZ</i> | |
| RF0160 | DISTONIE PRIMARIE | | |
| RF0280 | CHERATOCONO | | |
| RF0290 | CONGIUNTIVITE LIGNEA | | |
| RF0300 | ATROFIA OTTICA DI LEBER | | NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA |
| RF0310 | CADASIL (Cerebral Arteriopathy Autosomal Dominant with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) | | |
| RF0320 | COROIDITE MULTIFOCAL | | |
| RF0330 | COROIDITE SERPIGINOSA | | |
| RF0340 | DISTROFIA NEUROASSONALE INFANTILE | | SEITELBERGER, MALATTIA DI |
| RF0350 | EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE | | |
| RF0360 | EMIPLEGIA ALTERNANTE | | |
| RF0370 | FAHR, MALATTIA DI | | |
| RF0380 | INCLUSI NEURONALI INTRANUCLEARI, MALATTIA DA | | |
| RF0390 | PARALISI BULBARE PROGRESSIVA | | BROWN-VIALETTO-VAN LEARE, SINDROME DI |
| RF0400 | PENDRED, SINDROME DI | | |

| | |
|--------|--|
| RF0410 | SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (FORMA CONGENITA) |
|--------|--|

| 7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod ICD-9-CM da 390 a 459) - RG | | | |
|--|--|--|-------------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA | | |
| RG0020 | POLIANGIOITE MICROSCOPICA | | POLIARTERITE MICROSCOPICA |
| RG0030 | POLIARTERITE NODOSA | | |
| RG0050 | CHURG-STRAUSS SINDROME DI | | |
| RG0060 | GOODPASTURE SINDROME DI | | |
| RG0070 | GRANULOMATOSI DI WEGENER | | |
| RG0080 | ARTERITE A CELLULE GIGANTI | | HORTON MALATTIA DI |
| RG0100 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE | COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA | |
| RG0200 | LINFEDEMA PRIMARIO CRONICO | PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA | MOSCHOWITZ SINDROME DI |
| | | LINFEDEMA IDIOPATICO | |
| | | LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO I (NONNE- MILROY) | |
| | | LINFEDEMA RECESSIVO | |
| | | LINFEDEMA EREDITARIO DI TIPO II (MEIGE) | |
| RG0090 | TAKAYASU MALATTIA DI | | |
| RG0100 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA | | RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI |
| RG0110 | BUDD-CHIARI SINDROME DI | | |
| RG0120 | IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA | IPERTENSIONE POLMONARE FAMILIARE | |

| 8. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO (cod ICD-9-CM da 460 a 519) - RH | | | |
|--|---|-------------------------------------|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RH0010 | ONDINE, SINDROME DI | | MALEDIZIONE DELLA ONDINA; SINDROME DA IPOVENTILAZIONE ALVEOLARE CENTRALE CONGENITA; IPOVENTILAZIONE PRIMARIA ALVEOLARE |
| RH0020 | EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA | | |
| RHG010 | MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE (limitatamente all'ALVEOLITE FIBROSANTE) | | S. HAMMAN-RICH |

| 9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod ICD-9-CM da 520 a 579) - RI | | | |
|---|---|-------------------------------------|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RI0010 | ACALASIA PURA E ACALASIA ASSOCIATA ASINDROMI | S. ALLGROVE | |

| | | |
|--------|---|---|
| RI0020 | GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE | |
| RI0030 | GASTROENTERITE EOSINOFILA | |
| RI0040 | SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE | |
| RI0050 | COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE | |
| RI0070 | MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI | |
| RI0080 | LINFANGECTASIA INTESTINALE | |
| RIG010 | COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE | <p><i>MALATTIA DI BYLER;</i></p> <p><i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO II</i></p> <p><i>COLESTASI INTRAEPATICA PROGRESSIVA FAMILIARE DI TIPO III</i></p> |

| 10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO (cod ICD-9-CM da 580 a 629) - RJ | | | |
|--|--|-------------------------------------|---|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RJ0010 | DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO | | |
| RJ0020 | FIBROSI RETROPERITONEALE | | |
| RJ0030 | CISTITE INTERSTIZIALE | | |
| RJ0040 | RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO | | |
| RJ0050 | SENIOR-LOKEN, SINDROME DI | | <p>SINDROME RENALE-RETINICA</p> <p>NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER</p> <p>DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA</p> |
| RJG010 | TUBULOPATIE PRIMITIVE | <i>DENT, SINDROME DI</i> | |

| 12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod ICD-9-CM da 680 a 709) - RL | | | |
|---|---------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RL0010 | ERITROCHERATOLISI HIEMALIS | | |
| RL0020 | DERMATITE ERPETIFORME | | |
| RL0030 | PEMFIGO | | |
| RL0040 | PEMFIGOIDE BOLLOSO | | |
| RL0050 | PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE | | |
| RL0060 | LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS | | |
| RL0080 | POICHILODERMA CONGENITO | | RHOTMUND-THOMSON, SINDROME DI |
| RL0070 | MICHELIN TIRE BABY, SINDROME | | |

| 13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod ICD-9-CM da 710 a 739) - RM | | | |
|--|----------------------------|-------------------------------------|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RM0010 | DERMATOMIOSITE | | |

| | | |
|--------|---|--|
| RM0020 | POLIMIOSITE | |
| RM0021 | SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI | |
| RM0030 | CONNETTIVITE MISTA | |
| RMG010 | CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE | |
| RM0040 | FASCITE EOSINOFILA | |
| RM0050 | FASCITE DIFFUSA | |
| RM0060 | POLICONDRITE | |
| RM0070 | ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO | |
| RM0080 | ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA | OSSIFICAZIONE ETEROTOPICA |
| RM0090 | FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA | MIOSITE OSSIFICANTE PROGRESSIVA, MALATTIA DELL'UOMO DI PIETRA |
| RM0100 | MELOREOSTOSI | |
| RM0110 | MIOSITE A CORPI INCLUSI | |
| RM0120 | SCLEROSI SISTEMICA | |

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

| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
|-----------------|--|-----------------------------------|---|
| RN0010 | ARNOLD-CHIARI SINDROME DI | | |
| RN0020 | MICROCEFALIA | | |
| RN0021 | ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA | | |
| RN0030 | AGENESIA CEREBELLARE | | |
| RN0040 | JOUBERT SINDROME DI | | |
| RN0050 | LISSENCEFALIA | | |
| RN0060 | OLOPROSENCEFALIA | | |
| RN0070 | CHIRAY FOIX SINDROME DI | | SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI |
| RN0080 | DISAUTONOMIA FAMILIARE | | RILEY-DAY SINDROME DI |
| RN0090 | AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI | | |
| RN0100 | PETER ANOMALIA DI | | |
| RN0110 | ANIRIDIA | | |
| RN0120 | COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO | | |
| RN0130 | MORNING GLORY ANOMALIA DI | | |
| RN0140 | PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE | | |
| RN0150 | BLUE RUBBER BLEB NEVUS | | |
| RN0160 | ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA | | |
| RN0170 | ATRESIA DEL DIGIUNO | | |
| RN0180 | ATRESIA O STENOSI DUODENALE | | |
| RN0190 | ANO IMPERFORATO | | |
| RN0200 | HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI | | |
| RN0201 | GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI | | |
| RN0210 | ATRESIA BILIARE | | |
| RN0220 | CAROLI MALATTIA DI | | |
| RN0230 | MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO | | |
| RN0240 | ERMAFRODITISMO VERO | | |
| RN0241 | DISGENESIA GONADICA XX | | |
| RNG010 | PSEUDOERMAFRODITISMI | | |
| RN0250 | RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA | | |
| RNG020 | ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE | <i>MARDEN-WALKER, SINDROME DI</i> | |
| RN0260 | FOCOMELIA | | |
| RN0270 | DEFORMITA' DI SPRENGEL | | |

| | | | |
|--------|---|---|-------------------------------|
| RNG030 | ACROCEFALOSINDATTILIA E ALTRE SINDROMI CON PREVALENTE CRANIOSINOSTOSI | <i>APERT SINDROME DI</i> | |
| | | <i>GOODMAN SINDROME DI</i> | |
| RN0280 | ACRODISOSTOSI | | |
| RN0290 | CAMPTODATTILIA FAMILIARE | | |
| RNG040 | ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA | <i>C SINDROME</i> | |
| | | <i>CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA</i> | |
| | | <i>CROUZON MALATTIA DI</i> | |
| | | <i>DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE</i> | |
| | | <i>DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE</i> | |
| | | <i>LUJAN-FRYNS, SINDROME DI</i> | |
| | | <i>SHPRITZEN-GOLDBERG, SINDROME DI</i> | |
| RNG040 | ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA | <i>DISPLASIA MAXILLONASALE</i> | |
| | | <i>HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI</i> | DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE |
| | | <i>PIERRE ROBIN SINDROME DI</i> | |
| | | <i>TREACHER COLLINS SINDROME DI</i> | |
| RN0300 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE | | |
| RN0310 | KLIPPEL-FEIL SINDROME DI | | |
| RNG050 | CONDRODISTROFIE CONGENITE | <i>ACONDROGENESI</i> | |
| | | <i>ACONDROPLASIA</i> | |
| | | <i>DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA</i> | |
| | | <i>DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE</i> | |
| | | <i>ESOSTOSI MULTIPLA</i> | |
| | | <i>KNIEST DISPLASIA</i> | DISPLASIA METATROPICA |
| | | <i>SINDROME CAMPTOMELICA</i> | |
| | | <i>DESBUQUOIS, SINDROME DI</i> | |
| RNG060 | OSTEODISTROFIE CONGENITE PURE O IN FORMA SINDROMICA | <i>DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA</i> | OSTEOCONDROPLASIA |
| | | <i>OSTEOGENESI IMPERFETTA</i> | |
| | | <i>OSTEOPETROSI</i> | |
| | | <i>DISPLASIA FIBROSA</i> | |
| | | <i>ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI</i> | |
| | | <i>DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA</i> | |
| | | <i>FAIRBANK MALATTIA DI</i> | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA |
| | | <i>CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI</i> | |
| | | <i>DISCONDROSTEOSI</i> | |

*DISPLASIA DIASTROFICA E
PSEUDODIASTROFICA*

ENGELMANN MALATTIA DI

McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI

OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA

*DOOR SINDROME (Congenital Deafness,
onycho-ostedystrophy and Mental Retardation)*

RN0320 GASTROSCHISI

RN0321 PRUNE BELLY, SINDROME DI

RN0330 EHLERS-DANLOS SINDROME DI

RN0340 ADAMS-OLIVER SINDROME DI

RN0350 COFFIN-LOWRY SINDROME DI

RN0360 COFFIN-SIRIS SINDROME DI

RN0370 DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC)
SINDROME DI

RN0380 FILIPPI SINDROME DI

RN0390 GREIG SINDROME DI,
CEFALOPOLISINDATTILIA

RN0400 JACKSON-WEISS SINDROME DI

CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-
ANOMALIE DEI PIEDI

RN0401 COHEN, SINDROME DI

RN0410 JARCHO-LEVIN SINDROME DI

DISPLASIA SPONDILOCOSTALE

RN0420 PALLISTER-W SINDROME DI

RN0430 POLAND SINDROME DI

RN0440 SEQUENZA SIRENOMELICA

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-
MANDIBOLARE

RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE

RN0470 SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE

RN0480 SINDROME TRISMA
PSEUDOCAMPTODATTILIA

RN0490 WEAVER SINDROME DI

RNG070 ITTIOSI CONGENITE

ITTIOSI CONGENITA

ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE

ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA

ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON
BOLLOSO

ITTIOSI TIPO HARLEQUIN

ITTIOSI X-LINKED

NETHERTON SINDROME DI

RN0500 CUTIS LAXA

RN0510 INCONTINENTIA PIGMENTI

RN0520 XERODERMA PIGMENTOSO

RN0530 CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA

| | | |
|--------|---|---|
| RN0540 | CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA | |
| RN0550 | DARIER MALATTIA DI | |
| RN0560 | DISCHERATOSI CONGENITA | |
| RN0570 | EPIDERMOLISI BOLLOSA | |
| RN0580 | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA | |
| RN0590 | ERITROCHERATODERMIA VARIABILE | |
| RN0600 | IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA | ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO |
| RN0610 | IPOPLASIA FOCALE DERMICA | |
| RN0620 | PACHIDERMOPERIOSTOSI | TOURAINÉ-SALENTÉ-GOËLÉ SINDROME DI |
| RN0630 | PSEUDOXANTOMA ELASTICO | |
| RN0640 | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE | |
| RN0650 | PARRY-ROMBERG SINDROME DI | ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA |
| RN0670 | CRI DU CHAT MALATTIA DEL | |
| RN0680 | TURNER SINDROME DI | |
| RN0690 | KLINEFELTER SINDROME DI | |
| RN0700 | WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI | |
| RN0701 | PITT-ROGERS-DANKS, SINDROME DI | |
| RN0710 | MELAS SINDROME | MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS |
| RN0720 | MERRIF SINDROME | EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI |
| RN0730 | SHORT SINDROME | |
| RNG080 | SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA | |
| RNG090 | SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA | |
| RN0740 | IVEMARK SINDROME DI | ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI |
| RN0790 | AARSKOG SINDROME DI | |
| RN0800 | ANTLEY-BIXLER SINDROME DI | |
| RN0810 | BALLER-GEROLD SINDROME DI | |
| RN0820 | BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI | |
| RN0821 | EMIPERTROFIA CONGENITA | |
| RN0830 | BLOOM SINDROME DI | |
| RN0840 | BORJESON SINDROME DI | |
| RN0850 | CHARGE ASSOCIAZIONE | |
| RN0860 | DE MORSIER SINDROME DI | DISPLASIA SETTO-OTTICA |
| RN0870 | DUBOWITZ SINDROME DI | |
| RN0880 | ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI | EEC SINDROME |

| | | |
|--------|---|--------------------------------|
| RN0890 | FREEMAN-SHELDON SINDROME DI | |
| RN0900 | FRYNS SINDROME DI | |
| RN0910 | GOLDENHAR SINDROME DI | |
| RN0920 | HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI | |
| RN0930 | HOLT-ORAM SINDROME DI | |
| RN0940 | KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA | |
| RN0950 | KARTAGENER SINDROME DI | |
| RN0960 | MAFFUCCI SINDROME DI | |
| RN0970 | MARSHALL SINDROME DI | |
| RN0980 | MECKEL SINDROME DI | |
| RN0990 | MOEBIUS SINDROME DI | |
| RN1000 | NAGER SINDROME DI | |
| RN1010 | NOONAN SINDROME DI | |
| RN1020 | OPITZ SINDROME DI | |
| RN1021 | FG, SINDROME | KELLER, SINDROME DI |
| RN1030 | PALLISTER- HALL SINDROME DI | |
| RN1040 | PFEIFFER SINDROME DI; E ALTRE SINDROMI CON PREVALENTE CRANIOSINOSTOSI | |
| RN1050 | RIEGER SINDROME | |
| RN1060 | ROBERTS SINDROME DI | |
| RN1070 | ROBINOW SINDROME DI | |
| RN1080 | RUSSELL-SILVER SINDROME DI | |
| RN1090 | SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI | |
| RN1100 | SECKEL SINDROME DI | |
| RN1110 | SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE | PENA-SHOKEIR I SINDROME DI |
| RN1120 | SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI | |
| RN1130 | SINDROME BRANCHIO-OCULO- FACCIALE | |
| RN1140 | SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE | |
| RN1150 | SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA | |
| RN1160 | SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA | |
| RN1180 | SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA | |
| RN1190 | SINDROME UNGHIA-ROTULA | ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA |
| RN1200 | SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI | |
| RN1210 | SMITH-MAGENIS SINDROME DI | |
| RN1220 | STICKLER SINDROME DI | |

| | | |
|--------|---|--|
| RN1230 | SUMMIT SINDROME DI | |
| RN1240 | TOWNES-BROCKS SINDROME DI | |
| RN1250 | VACTERL ASSOCIAZIONE | |
| RN1260 | WILDERVANCK SINDROME DI | |
| RN1270 | WILLIAMS SINDROME DI | |
| RN1280 | WINCHESTER SINDROME DI | |
| RN1290 | WOLFRAM SINDROME DI | |
| RN1300 | ANGELMAN SINDROME DI | |
| RN1310 | PRADER-WILLI SINDROME DI | |
| RN1320 | MARFAN SINDROME DI | |
| RN1330 | SINDROME DA X FRAGILE | |
| RN1340 | AASE-SMITH SINDROME DI | |
| RN1350 | ALAGILLE SINDROME DI | |
| RN1360 | ALPORT SINDROME DI | |
| RN1370 | ALSTROM SINDROME DI | |
| RNG100 | ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE | <i>KBG, SINDROME</i> |
| RNG110 | DISCINESIE CILIARI PRIMARIE (Escluso: S. KARTAGENER cod. TN0950) | |
| | ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE NON ALTRIMENTI CODIFICATE | |
| RNG120 | ATRESIA ILEALE | |
| RNG121 | ATRESIA COLICA | |
| RNG122 | ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA | |
| RNG123 | CLOACA PERSISTENTE | |
| RNG124 | DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE | |
| RNG130 | CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE | |
| RNG140 | SINDROMI OROFACIODIGITALI | <i>MOHR, MALATTIA DI</i> <i>ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I</i> <i>(PAPILLON-LEAGUE-PSAUME SINDROME</i> <i>DI)</i> |
| RNG150 | AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA PURA O SINDROMICA | <i>ANDERMANN, SINDROME DI</i> <i>DANDY-WALKER, SINDROME DI</i> |
| | AMARTOMATOSI MULTIPLE: | FACOMATOSI |
| RN0750 | SCLEROSI TUBEROSA | |
| RN0760 | PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI | |
| RN0770 | STURGE-WEBER SINDROME DI | |

| | | |
|--------|--|--|
| RN0780 | VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI | |
| RN1170 | SINDROME PROTEO | |
| RBG010 | NEUROFIBROMATOSI | |
| RNG200 | AMARTOMATOSI MULTIPLE non codificate altrove | |
| | <i>COWDEN. MALATTIA DI</i> | |
| | <i>MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI- EMANGIOMI (BANNAYAN-ZONAN, S. DI)</i> | |
| | <i>VON MEYENBURG COMPLEX</i> | |
| RN1380 | BARDET-BIEDL SINDROME DI | LAWRENCE- MOON SINDROME DI |
| RN1390 | CARPENTER SINDROME DI | |
| RN1400 | COCKAYNE SINDROME DI | |
| RN1410 | CORNELIA DE LANGE SINDROME DI | |
| RN1420 | DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI | IDIOZIA XERODERMICA |
| RN1430 | DENYS-DRASH SINDROME DI | TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO |
| RN1440 | DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE | |
| RN1450 | DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA | |
| RN1460 | FRASER SINDROME DI | |
| RN1470 | HAY-WELLS SINDROME DI | |
| RN1480 | IPOMELANOSI DI ITO | BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI |
| RN1490 | ISAACS SINDROME DI | |
| RN1500 | KID SINDROME | CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA' |
| RN1510 | KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI | |
| RN1520 | LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI | |
| RN1530 | LEOPARD SINDROME | |
| RN1540 | LEVY-HOLLISTER SINDROME DI | SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE |
| RN1550 | MARSHALL-SMITH SINDROME DI | |
| RN1560 | NEU-LAXOVA SINDROME DI | |
| RN1570 | NEUROACANTOCITOSI | |
| RN1580 | NORRIE MALATTIA DI | |
| RN1590 | PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI | |
| RN1600 | PEARSON SINDROME DI | |
| RN1610 | POEMS SINDROME | |
| RN1620 | RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI | |
| RN1630 | SINDROME ACROCALLOSA | |
| RN1640 | SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO- SCHELETRICA | PENA-SHOKEIR II SINDROME DI |
| RN1650 | SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO | |

| | | |
|--------|---|--|
| RN1660 | SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL | |
| RN1670 | SINDROME PTERIGIO MULTIPLO | |
| RN1680 | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA | |
| RN1690 | SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO | |
| RN1700 | SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI | |
| RN1710 | TAY SINDROME DI | |
| RN1720 | VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI | |
| RN1730 | WAGR SINDROME DI | TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE |
| RN1740 | WALKER-WARBURG SINDROME DI | |
| RN1750 | WEILL-MARCHESANI SINDROME DI | |
| RN1760 | ZELLWEGER SINDROME DI | |
| RN1770 | CAYLER, SINDROME CARDIO.FACCIALE DI | |
| RN1780 | CHAR, SINDROME DI | |
| RN1790 | DISPLASIA NEUROECTODERMICA TIPO CHIME | |
| RN1800 | NASU-HAKOLA, SINDROME DI | DEMENZA PRESENILE CON CISTI OSSEE |
| | | OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLICISTICA E LEUCOENCEFALOPATIA SCLEROSANTE |
| RN1810 | ESTROFIA VESCICALE (NON RISOLVIBILE CHIRURGICAMENTE) | |
| RN1820 | FINE-LUBINSKY, SINDROME DI | |
| RN1830 | MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE, SINDROME | SINDROME DI NEUHAUSER |
| RN1840 | LARSEN, SINDROME DI | |
| RN1850 | MAINZER-SALDINO, SINDROME DI; | SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE; DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA; ATASSIA CEREBELLARE; DISPLASIA SCHELETRICA |
| RN1880 | NANISMO PRIMORDIALE MICROCEFALICO OSTEODISPLASTICO (MOPD) | |

| 15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod ICD-9-CM da 760 a 779) - RP | | | |
|---|---------------------------------------|-------------------------------------|-----------------|
| CODICE MALATTIA | MALATTIA E/O GRUPPO | MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO | SINONIMI |
| RP0010 | EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA | | |
| RP0020 | SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO | | |
| RP0030 | SINDROME FETALE DA IDANTOINA | | |
| RP0040 | SINDROME ALCOLICA FETALE | | |
| RP0050 | APNEA INFANTILE | | |

| | |
|--------|---------------------------|
| RP0060 | KERNITTERO |
| RP0070 | FIBROSI EPATICA CONGENITA |

16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod ICD-9-CM da 780 a 799) - RQ

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