

## ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

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

| Codice esenzione           | Definizione malattia e/o gruppo                               | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo                  |
|----------------------------|---|---------------------------------------|---------------------------|
| RA0010<br>RA0020<br>RA0030 | Hansen malattia di<br>Whipple malattia di<br>Lyme malattia di |                                       | Lipodistrofia intestinale |

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

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo   |
|--|---|---------------------------------------|--|
| RB0010<br>RB0020<br>RB0030<br>RB0040<br>RB0050<br>RB0060<br>RBG010 | Wilms tumore di<br>Retinoblastoma<br>Cronkhite-Canada malattia di<br>Gardner sindrome di<br>Poliposi familiare<br>Linfoangioliomatosi<br>Neurofibromatosi |                                       | Nefroblastoma<br><br><br><br><br>Linfoangioliomatosi polmonare |

## 3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi)  | Sinonimo  |
|--|---|--|---|
| RC0010<br>RC0020<br>RCG010                               | Deficienza di Acth<br>Kallmann sindrome di<br>Iperaldosteronismi primitivi  |  | Ipogonadismo con anosmia  |
| RCG020<br>RC0030   | Sindromi adrenogenitali congenite<br>Reifenstein sindrome di  | <i>Bartter sindrome di</i><br><i>Con sindrome di</i><br><i>Iperplasia adrenalica congenita</i>   | Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni   |
| RCG030<br>RC0040<br>RC0050<br>RC0060<br>RC0070<br>RCG040 | Poliendocrinopatie autoimmuni<br>Pubertà precoce idiopatica<br>Leprecaunismo<br>Werner sindrome di<br>Deficienza congenita di zinco<br>Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi  | <i>Schmidt sindrome di</i><br><br><br><br><br><i>Cistinosi</i><br><br><i>Hartnup malattia di</i><br><i>Albinismo</i><br><i>Alcaptonuria</i><br><i>Ipervalinemia</i><br><i>Malattia delle urine a sciroppo di acero</i><br><i>Omocistinuria</i><br><i>Sindrome da malassorbimento di</i><br><i>Metionina</i><br><i>Iperistidinemia</i><br><i>Acidemie organiche e acidosi lattiche</i><br><i>Primitive</i><br><i>Alaninemia</i><br><i>Iminoacidemia</i> | Poliendocrinopatia autoimmune di tipo II<br>Donhoue sindrome di<br>Acrodermatite enteropatica |
| RCG050   | Disturbi del ciclo dell'urea  | <i>Citrullinemia</i><br><i>Iperammoniemia ereditaria</i>   |   |
| RCG060   | Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito   | <i>Glicogenosi</i><br><i>Galattosemia</i><br><i>Fruttosemia</i><br><i>Malassorbimento congenito di saccarosio ed isomaltosio</i>   |   |
| RCG070   | Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III | <i>Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa</i><br><br><i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i><br><i>Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIb</i><br><i>Ipbetalipoproteinemia</i><br><i>Abetalipoproteina</i>  | Bassen Kornzweig sindrome di  |

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi)  | Sinonimo  |
|--|---|--|---|
| RC0080<br>RCG080   | Lipodistrofia totale<br>Disturbi da accumulo di lipidi  | <i>Tangier malattia di</i><br><i>Deficit della lecitincolesteroloaciltransferasi</i><br><i>Ipertrigliceridemia familiare</i><br><i>Xantomatosi cerebrotendinea</i><br><i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i> | Deficit familiare di alfalipoproteina   |
| RCG090<br>RC0090<br>RC0100<br>RC0110<br>RC0120<br>RC0130<br>RC0140<br>RCG100 | Mucopolipidosi<br>Dercum malattia di<br>Farber malattia di<br>Crioglobulinemia mista<br>Aceruloplasminemia congenita<br>Atransferrinemia congenita<br>Waldmann malattia di<br>Alterazioni congenite del metabolismo del ferro | <i>Fabry malattia di</i><br><i>Gaucher malattia di</i><br><i>Niemann pick malattia di</i>  | Adiposi dolorosa<br>Deficienza di ceramidasi  |
| RC0150   | Wilson malattia di  | <i>Emocromatosi ereditaria</i><br><i>Sindrome iperferritinemia-cataratta congenita</i>   | Emocromatosi familiare  |
| RC0160<br>RC0170   | Iposfosfatasia<br>Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente   |  | Degenerazione lenticolare o putaminale familiare<br>Degenerazione epatocerebrale<br>Fosfoetilaminuria |
| RCG110<br>RCG120   | Porfirie<br>Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine   | <i>Lesch-nyhan malattia di</i><br>Xantinuria   |   |
| RCG130<br>RC0180<br>RCG140   | Amiloidosi primarie e familiari<br>Crigler-najjar sindrome di<br>Mucopolisaccaridosi  | <i>Hunter sindrome di</i><br><i>Hurler sindrome di</i><br><i>Maroteaux-lamy sindrome di</i><br><i>Morquio malattia di</i><br><i>Sanfilippo sindrome di</i><br><i>Scheie sindrome di</i>  | Edema angioneurotico ereditario   |
| RC0190<br>RC0200<br>RCG150<br>RCG160   | Angioedema ereditario<br>Carenza congenita di alfa1 antitripsina<br>Istiocitosi croniche<br>Immunodeficienze primarie   | <i>Istiocitosi x</i><br><i>Agammaglobulinemia</i><br><i>Di George sindrome di</i><br><i>Nezelof sindrome di</i>  |   |
| RC0210   | Behçet malattia di  |  |   |

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

| Codice esenzione           | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi)  | Sinonimo  |
|----------------------------|---|--|---|
| RDG010                     | Anemie ereditarie   | <i>Sferocitosi ereditaria</i><br><i>Favismo</i><br><i>Talassemie</i><br><i>Anemia a cellule falciformi</i><br><i>Blackfan-Diamond anemia di</i><br><i>Fanconi anemia di</i><br><i>Anemie sideroblastiche</i> | Anemia congenita ipoplastica<br>Pancitopenia di Fanconi |
| RD0010<br>RD0020<br>RDG020 | Sindrome emolitico uremica<br>Emoglobinuria parossistica notturna<br>Difetti ereditari della coagulazione | <i>Emofilia A</i><br><i>Emofilia B</i><br><i>Deficienza congenita dei fattori della coagulazione</i><br><i>Von Willebrand malattia di</i><br><i>Disordini ereditari trombofilici</i>                         | Marchiafava-Micheli sindrome di                         |
| RD0030<br>RDG030           | Porpora di henoch-schonlein ricorrente<br>Piastrinopatie ereditarie                                       | <i>Bernard Soulier sindrome di</i><br><i>Storage pool deficiency</i><br><i>Tromboastenia</i>   |   |
| RDG040<br>RD0040           | Trombocitopenie primarie ereditarie<br>Neutropenia ciclica  | <i>Ipoplasi megacariocitica idiopatica</i>   |   |

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo                               | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo              |
|------------------|---|---------------------------------------|-----------------------|
| RD0050<br>RD0060 | Malattia granulomatosa cronica<br>Chediak-higashi malattia di |                                       | Disfagocitosi cronica |

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

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo                      | Malattie afferenti al gruppo (esempi)  | Sinonimo  |
|------------------|--|--|---|
| RF010            | Leucodistrofie                                       | <i>Alexander malattia di</i><br><i>Canavan malattia di</i><br><i>Krabbe malattia di</i><br><i>Leucodistrofia metacromatica</i><br><i>Pelizaeus-merzbacher malattia di</i><br><i>Batten malattia di</i><br><i>Kufs malattia di</i>  |   |
| RF020            | Ceroido-lipofuscinosi                                |  |   |
| RF030            | 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                      |  |   |
| RF040            | Malattie spinocerebellari                            | <i>Atassia di friedreich</i><br><i>Paraplegia spastica ereditaria</i><br><i>Atassia cerebellare ereditaria di Marie</i><br><i>Degenerazione cerebellare subacuta</i><br><i>Degenerazione parenchimatosa</i><br><i>Corticale cerebellare</i><br><i>Degenerazione spinocerebellare di Holmes</i><br><i>Dissinergia cerebellare mioclonica di Hunt</i><br><i>Atassia periodica</i><br><i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i><br><i>Atassia Friedreich-Like</i><br><i>Atassia teleangectasica</i><br><i>Werdnig-Hoffman malattia di</i><br><i>Kugelberg-Welander malattia di</i><br><i>Kennedy malattia di</i> | Strumpel-Lorraine malattia di<br>Degenerazione cerebellare di Marie<br><br>Atrofia cerebello olivare<br>Atrofia spinodentata<br>Atassia vestibolocerebellare<br><br>Deficienza familiare di vitamina e<br>Louis Bar sindrome di |
| RF050            | Atrofie muscolari spinali                            |  |   |
| RF100            | Sclerosi laterale amiotrofica                        |  |   |
| RF110            | Sclerosi laterale primaria                           |  |   |
| RF120            | Adrenoleucodistrofia                                 |  | Schilder malattia di  |
| RF130            | Lennox Gastaut sindrome di                           |  |   |
| RF140            | West sindrome di                                     |  |   |
| RF150            | Narcolessia  |  |   |
| RF160            | Melkersson-Rosenthal sindrome di                     |  |   |
| RF060            | Neuropatie ereditarie                                | <i>Dejerine Sottas malattia di</i><br><i>Neuropatia congenita ipomielizzante</i><br><i>Charcot Marie Tooth malattia di</i><br><i>Neuropatia tomaculare</i><br><i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i><br><i>Refsum malattia di</i><br><i>Neuropatia assonale gigante</i><br><i>Rosenberg-Chutorian sindrome di</i><br><i>Roussy-Levy sindrome di</i>   | Neuropatia periferica ereditaria tipo III<br>Atrofia muscolare peroneale<br>Polineuropatia ricorrente familiare<br>Eredopatia atassica polineuritiforme   |
| RF170            | Steele-Richardson-Olszewski sindrome di              |  | Paralisi soprannucleare progressiva   |
| RF180            | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante |  |   |
| RF190            | Eaton-Lambert sindrome di                            |  |   |
| RF070            | Miopatie congenite ereditarie                        | <i>Miopia central core</i><br><i>Miopia centronucleare</i><br><i>Miopia desmin storage</i><br><i>Miopia nemalinica</i><br><i>Becker distrofia di</i><br><i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i><br><i>Duchenne distrofia di</i><br><i>Erb distrofia di</i><br><i>Landouzy-Dejerine distrofia di</i><br><i>Steinert malattia di</i><br><i>Thomsen malattia di</i><br><i>Von Eulenburg malattia di</i>   |   |
| RF080            | Distrofie muscolari                                  |  |   |
| RF090            | Distrofie miotoniche                                 |  |   |
| RF100            | Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche       |  |   |



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

| Codice esenzione           | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo |
|----------------------------|---|---------------------------------------|----------|
| RJ0010<br>RJ0020<br>RJ0030 | Diabete insipido nefrogenico<br>Fibrosi retroperitoneale<br>Cistite interstiziale |                                       |          |

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

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo |
|--|---|---------------------------------------|----------|
| RL0010<br>RL0020<br>RL0030<br>RL0040<br>RL0050<br>RL0060 | Eritrocheratolisi hiemalis<br>Dermatite erpetiforme<br>Pemfigo<br>Pemfigoide bolloso<br>Pemfigoide benigno delle mucose<br>Lichen sclerosus et atrophicus |                                       |          |

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

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo  | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo |
|--|--|---------------------------------------|----------|
| RM0010<br>RM0020<br>RM0030<br>RMG010<br>RM0040<br>RM0050<br>RM0060 | Dermatomiosite<br>Polimiosite<br>Connettivite mista<br>Connettiviti indifferenziate<br>Fascite eosinofila<br>Fascite diffusa<br>Policondrite |                                       |          |

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

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo   | Malattie afferenti al gruppo (esempi)                  | Sinonimo  |
|--|---|--|---|
| RN0010<br>RN0020<br>RN0030<br>RN0040<br>RN0050<br>RN0060<br>RN0070   | Arnold-chiari sindrome di<br>Microcefalia<br>Agenesia cerebellare<br>Joubert sindrome di<br>Lissencefalia<br>Oloprosencefalia<br>Chiray Foix sindrome di  |  | Sindrome del nucleo rosso superiore<br>Chavany-Marie sindrome di<br>Riley-day sindrome di |
| RN0080<br>RN0090<br>RN0100<br>RN0110<br>RN0120<br>RN0130<br>RN0140<br>RN0150<br>RN0160   | Disautonomia familiare<br>Axenfeld- rieger anomalia di<br>Peter anomalia di<br>Aniridia<br>Coloboma congenito del disco ottico<br>Morning glory anomalia di<br>Persistenza della membrana pupillare<br>Blue rubber bleb nevus<br>Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea   |  |   |
| RN0170<br>RN0180<br>RN0190<br>RN0200<br>RN0210<br>RN0220<br>RN0230<br>RN0240<br>RNG010<br>RN0250<br>RNG020<br>RN0260<br>RN0270<br>RNG030 | Atresia del digiuno<br>Atresia o stenosi duodenale<br>Ano imperforato<br>Hirschsprung malattia di<br>Atresia biliare<br>Caroli malattia di<br>Malattia del fegato policistico<br>Ermafroditismo vero<br>Pseudoermafroditismi<br>Rene con midollare a spugna<br>Artrogriposi multiple congenite<br>Focomelia<br>Deformità di sprengel<br>Acrocefalosindattilia | <i>Apert sindrome di</i><br><i>Goodman sindrome di</i> |   |
| RN0280   | Acrodisostosi   |  |   |

| Codice esenzione   | Definizione malattia e/o gruppo  | Malattie afferenti al gruppo (esempi)  | Sinonimo   |
|--|--|--|--|
| RN0290<br>RNG040   | Camptodattilia familiare<br>Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia  | <i>C sindrome</i><br><i>Craniosinostosi primaria</i><br><i>Crouzon malattia di</i><br><i>Disostosi maxillofacciale</i><br><i>Displasia fronto-facio-nasale</i><br><i>Displasia maxillonasale</i><br><i>Hallerman-Streiff sindrome di</i><br><i>Pierre robin sindrome di</i><br><i>Treacher collins sindrome di</i>   | Disostosi oculomandibolare   |
| RN0300<br>RN0310<br>RNG050   | Sindrome da regressione caudale<br>Klippel-Feil sindrome di<br>Condrodistrofie congenite   | <i>Acondrogenesi</i><br><i>Acondroplasia</i><br><i>Displasia epifisaria emimelica</i><br><i>Distrofia toracica asfissiante</i><br><i>Esostosi multipla</i><br><i>Kniest displasia</i><br><i>Sindrome camptomelica</i>  | Displasia metatropica  |
| RNG060   | Osteodistrofie congenite   | <i>Displasia craniometafisaria</i><br><i>Osteogenesi imperfetta</i><br><i>Osteopetrosi</i><br><i>Displasia fibrosa</i><br><i>Ellis-Van Creveld sindrome di</i><br><i>Displasia spondiloepifisaria tarda</i><br><i>Fairbank malattia di</i><br><i>Conradi-Hunermann sindrome di</i><br><i>Discondrosteosi</i><br><i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i><br><i>Engelmann malattia di</i><br><i>McCune-Albright sindrome di</i> | Osteocondroplasia<br><br>Displasia epifisaria multipla                                     |
| RN0320<br>RN0330<br>RN0340<br>RN0350<br>RN0360<br>RN0370   | Gastroschisi<br>Ehlers-Danlos sindrome di<br>Adams-Oliver sindrome di<br>Coffin-Lowry sindrome di<br>Coffin-Siris sindrome di<br>Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di   |  |  |
| RN0380<br>RN0390<br>RN0400   | Filippi sindrome di<br>Greig sindrome di, cefalopolisindattilia<br>Jackson-Weiss sindrome di   |  | Craniosinostosi-ipoplasia<br>Mediofacciale-anomalie dei piedi<br>Displasia spondilocostale |
| RN0410<br>RN0420<br>RN0430<br>RN0440<br>RN0450<br>RN0460<br>RN0470<br>RN0480<br>RN0490<br>RNG070 | Jarcho-Levin sindrome di<br>Pallister-W sindrome di<br>Poland sindrome di<br>Sequenza sirenomelica<br>Sindrome cerebro-costomandibolare<br>Sindrome femoro-facciale<br>Sindrome oto-palato-digitale<br>Sindrome trisma pseudocamptodattilia<br>Weaver sindrome di<br>Ittiosi congenite | <i>Ittiosi congenita</i><br><i>Ittiosi Hstrix, Curth-Macklin type</i><br><i>Ittiosi lamellare recessiva</i><br><br><i>Ittiosi tipo Harlequin</i><br><i>Ittiosi X-Linked</i><br><i>Netherton sindrome di</i>  | Eritroderma ittiosiforme<br>Congenito non bolloso  |
| RN0500<br>RN0510<br>RN0520<br>RN0530<br>RN0540   | Cutis Laxa<br>Incontinentia pigmenti<br>Xeroderma pigmentoso<br>Cheratosi follicolare acuminata<br>Cute marmorea teleangectasica congenita   |  |  |
| RN0550<br>RN0560<br>RN0570<br>RN0580   | Darier malattia di<br>Discheratosi congenita<br>Epidermolisi bollosa<br>Eritrocheratoderma simmetrica progressiva  |  |  |
| RN0590<br>RN0600   | Eritrocheratoderma variabile<br>Ipercheratosi epidermolitica   |  | Eritroderma ittiosiforme<br>Congenito bolloso  |
| RN0610   | Ipoplasia focale dermica   |  |  |

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo                 | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo   |
|------------------|---|---------------------------------------|--|
| RN0620           | Pachidermoperiostosi                            |                                       | Touraine-Salente-Golè sindrome di                                |
| RN0630           | Pseudoxantoma elastico                          |                                       |  |
| RN0640           | Aplasia congenita della cute                    |                                       |  |
| RN0650           | Parry-Romberg sindrome di                       |                                       | Atrofia emifacciale progressiva                                  |
| RN0660           | Down sindrome di                                |                                       |  |
| RN0670           | Cri Du Chat malattia del                        |                                       |  |
| RN0680           | Turner sindrome di                              |                                       |  |
| RN0690           | Klinefelter sindrome di                         |                                       |  |
| RN0700           | Wolf-Hirschhorn sindrome di                     |                                       |  |
| RN0710           | Melas sindrome                                  |                                       | Miopatia mitocondriale - encefalopatia - acidosi lattica - ictus |
| RN0720           | Merrf sindrome                                  |                                       | Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari                    |
| RN0730           | Short sindrome                                  |                                       |  |
| RNG080           | Sindromi da aneuploidia cromosomica             |                                       |  |
| RNG090           | Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica |                                       |  |
| RN0740           | Ivemark sindrome di                             |                                       | Asplenia con anomalie cardiovascolari                            |
| RN0750           | Sclerosi tuberosa                               |                                       | Facomatosi   |
| RN0760           | Peutz-Jeghers sindrome di                       |                                       |  |
| RN0770           | Sturge-weber sindrome di                        |                                       |  |
| RN0780           | Von Hippel-Lindau sindrome di                   |                                       |  |
| RN0790           | Aarskog sindrome di                             |                                       |  |
| RN0800           | Antley-Bixler sindrome di                       |                                       |  |
| RN0810           | Baller-gerold sindrome di                       |                                       |  |
| RN0820           | Beckwith-Wiedemann sindrome di                  |                                       |  |
| RN0830           | Bloom sindrome di                               |                                       |  |
| RN0840           | Borjeson sindrome di                            |                                       |  |
| RN0850           | Charge associazione                             |                                       |  |
| RN0860           | De Morsier sindrome di                          |                                       | Displasia setto-ottica   |
| RN0870           | Dubowitz sindrome di                            |                                       |  |
| RN0880           | Eec sindrome                                    |                                       | Ectrodattilia - displasia Ectodermica - palatoschisi             |
| RN0890           | Freeman-Sheldon sindrome di                     |                                       |  |
| RN0900           | Fryns sindrome di                               |                                       |  |
| RN0910           | Goldenhar sindrome di                           |                                       |  |
| RN0920           | Hermansky-Pudlak sindrome di                    |                                       |  |
| RN0930           | Holt-Oram sindrome di                           |                                       |  |
| RN0940           | Kabuki sindrome della maschera                  |                                       |  |
| RN0950           | Kartagener sindrome di                          |                                       |  |
| RN0960           | Maffucci sindrome di                            |                                       |  |
| RN0970           | Marshall sindrome di                            |                                       |  |
| RN0980           | Meckel sindrome di                              |                                       |  |
| RN0990           | Moebius sindrome di                             |                                       |  |
| RN1000           | Nager sindrome di                               |                                       |  |
| RN1010           | Noonan sindrome di                              |                                       |  |
| RN1020           | Opitz sindrome di                               |                                       |  |
| RN1030           | Pallister- Hall sindrome di                     |                                       |  |
| RN1040           | Pfeiffer sindrome di                            |                                       |  |
| RN1050           | Rieger sindrome                                 |                                       |  |
| RN1060           | Roberts sindrome di                             |                                       |  |
| RN1070           | Robinow sindrome di                             |                                       |  |
| RN1080           | Russell-Silver sindrome di                      |                                       |  |
| RN1090           | Schinz- 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                  |                                       |  |
| RN1170           | Sindrome proteo                                 |                                       |  |
| RN1180           | Sindrome trico-rino-falangea                    |                                       |  |
| RN1190           | Sindrome unghia-rotula                          |                                       | Onicoosteodisplasia ereditaria                                   |
| RN1200           | Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di           |                                       |  |
| RN1210           | Smith-Magenis sindrome di                       |                                       |  |
| RN1220           | Stickler sindrome di                            |                                       |  |
| RN1230           | Summit sindrome di                              |                                       |  |
| RN1240           | Townes-Brocks sindrome di                       |                                       |  |
| RN1250           | Vacterl associazione                            |                                       |  |
| RN1260           | Wildervanck sindrome di                         |                                       |  |
| RN1270           | Williams sindrome di                            |                                       |  |
| RN1280           | Winchester sindrome di                          |                                       |  |
| RN1290           | Wolfram sindrome di                             |                                       |  |
| RN1300           | Angelman sindrome di                            |                                       |  |
| RN1310           | Prader-Willi sindrome di                        |                                       |  |

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo                       | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo   |
|------------------|---|---------------------------------------|--|
| RN1320           | Marfan sindrome di                                    |                                       |  |
| RN1330           | Sindrome da X fragile                                 |                                       |  |
| RN1340           | Aase-Smith sindrome di                                |                                       |  |
| RN1350           | Alagille sindrome di                                  |                                       |  |
| RN1360           | Alport sindrome di                                    |                                       |  |
| RN1370           | Alstrom sindrome di                                   |                                       |  |
| RNG100           | Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale |                                       |  |
| RN1380           | Bardet-biedl sindrome di                              |                                       | Lawrence - Moon sindrome di  |
| RN1390           | Carpenter sindrome di                                 |                                       |  |
| RN1400           | Cockayne sindrome di                                  |                                       |  |
| RN1410           | Cornelia De Lange sindrome di                         |                                       |  |
| RN1420           | De Sanctis Cacchione malattia di                      |                                       | Idiozia xerodermica  |
| RN1430           | Denys-Drash sindrome di                               |                                       | Tumore di wilms e pseudoermafroditismo                                 |
| RN1440           | Displasia oculo-digito-dentale                        |                                       |  |
| RN1450           | Displasia spondiloepifisaria congenita                |                                       |  |
| RN1460           | Fraser sindrome di                                    |                                       |  |
| RN1470           | Hay-Wells sindrome di                                 |                                       |  |
| RN1480           | Ipomelanosi di ito                                    |                                       | Bloch-Sulzberger malattia di   |
| RN1490           | Isaacs sindrome di                                    |                                       |  |
| RN1500           | Kid sindrome  |                                       | Cheratite-ittiosi-sordita  |
| RN1510           | Klippel-Trenaunay sindrome di                         |                                       |  |
| RN1520           | Landau-Kleffner sindrome di                           |                                       |  |
| RN1530           | Leopard sindrome                                      |                                       |  |
| RN1540           | Levy-Hollister sindrome di                            |                                       | Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale                               |
| RN1550           | Marshall-Smith sindrome di                            |                                       |  |
| RN1560           | Neu-Laxova sindrome di                                |                                       |  |
| RN1570           | Neuroacantocitosi                                     |                                       |  |
| RN1580           | Norrie malattia di                                    |                                       |  |
| RN1590           | Pallister-Killian sindrome di                         |                                       |  |
| RN1600           | Pearson sindrome di                                   |                                       |  |
| RN1610           | Poems sindrome  |                                       |  |
| RN1620           | Rubinstein-Taybi sindrome di                          |                                       |  |
| RN1630           | Sindrome acrocallosa                                  |                                       |  |
| RN1640           | Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica              |                                       | Pena-Shokeir II sindrome di  |
| RN1650           | Sindrome del nevo displastico                         |                                       |  |
| RN1660           | Sindrome del nevo epidermale                          |                                       |  |
| RN1670           | Sindrome pterigio multiplo                            |                                       |  |
| RN1680           | Sindrome trico-dento-ossea                            |                                       |  |
| RN1690           | Sindrome trombocitopenica con assenza di radio        |                                       |  |
| RN1700           | Sjögren-Larsson sindrome di                           |                                       |  |
| RN1710           | Tay sindrome di                                       |                                       |  |
| RN1720           | VogT-Koyanagi-Harada sindrome di                      |                                       |  |
| RN1730           | Wagr sindrome di                                      |                                       | Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - ritardo mentale |
| RN1740           | Walker-Warburg sindrome di                            |                                       |  |
| RN1750           | Weill-Marchesani sindrome di                          |                                       |  |
| RN1760           | Zellweger sindrome di                                 |                                       |  |

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

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo    | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo |
|------------------|------------------------------------|---------------------------------------|----------|
| RP0010           | Embriofetopatia rubeolica          |                                       |          |
| RP0020           | Sindrome fetale da acido valproico |                                       |          |
| RP0030           | Sindrome fetale da idantoina       |                                       |          |
| RP0040           | Sindrome alcolica fetale           |                                       |          |
| RP0050           | Apnea infantile                    |                                       |          |
| RP0060           | Kernittero                         |                                       |          |
| RP0070           | Fibrosi epatica congenita          |                                       |          |

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

| Codice esenzione | Definizione malattia e/o gruppo | Malattie afferenti al gruppo (esempi) | Sinonimo |
|------------------|---------------------------------|---------------------------------------|----------|
| RQ0010           | Gerstmann sindrome di           |                                       |          |



*Elenco alfabetico delle malattie rare esenti*

| Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi)  | Codice<br>esenzione | Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi)                         | Codice<br>esenzione |
|--|---------------------|---|---------------------|
| Aarskog sindrome di  | RN0790              | Coffin-Lowry sindrome di  | RN0350              |
| Aase-smith sindrome di   | RN1340              | Coffin-Siris sindrome di  | RN0360              |
| Acalasia   | RI0010              | Cogan sindrome di   | RF0270              |
| Aceruloplasminemia congenita   | RC0120              | Colangite primitiva sclerosante   | RI0050              |
| Acrocefalosindattilia  | RNG030              | Coloboma congenito del disco ottico   | RN0120              |
| Acrodermatite enteropatica   | RC0070              | Condrodistrofie congenite   | RNG050              |
| Acrodisostosi  | RN0280              | Congiuntivite lignea  | RF0290              |
| Adams-Oliver sindrome di   | RN0340              | Connettivite mista  | RM0030              |
| Adiposi dolorosa   | RC0090              | Connettiviti indifferenziate  | RMG010              |
| Adrenoleucodistrofia   | RF0120              | Corea di Huntington   | RF0080              |
| Agenesia cerebellare   | RN0030              | Cornelia De Lange sindrome di   | RN1410              |
| Alagille sindrome di   | RN1350              | Craniosinostosi - ipoplasia mediofaciale - anomalie dei piedi                     | RN0400              |
| Alpers malattia di   | RF0010              | Cri Du Chat malattia del  | RN0670              |
| Alport sindrome di   | RN1360              | Crigler-Najjar sindrome di  | RC0180              |
| Alstrom sindrome di  | RN1370              | Crioglobulinemia mista  | RC0110              |
| Alterazioni congenite del metabolismo del ferro  | RCG100              | Criswick-Schepens sindrome di   | RF0200              |
| Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemica di tipo III | RCG070              | Cronkhite-Canada malattia di  | RB0030              |
| Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale  | RNG100              | Cute marmorea teleangectasica congenita   | RN0540              |
| Amiloidosi primarie e familiari  | RCG130              | Cutis Laxa  | RN0500              |
| Anemie ereditarie  | RDG010              | Darier malattia di  | RN0550              |
| Angelman sindrome di   | RN1300              | De Morsier sindrome di  | RN0860              |
| Angioedema ereditario  | RC0190              | De Sanctis Cacchione malattia di  | RN1420              |
| Aniridia   | RN0110              | Deficienza congenita di zinco   | RC0070              |
| Ano imperforato  | RN0190              | Deficienza di Acht  | RC0010              |
| Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia  | RNG040              | Deficienza di ceramidasi  | RC0100              |
| Antley-bixler sindrome di  | RN0800              | Deformità di Sprengel   | RN0270              |
| Aplasia congenita della cute   | RN0640              | Degenerazione epatocerebrale  | RC0150              |
| Apnea infantile  | RP0050              | Degenerazione lenticolare o putaminale familiare                                  | RC0150              |
| Arnold-Chiari sindrome di  | RN0010              | Degenerazioni della cornea  | RFG130              |
| Arterite a cellule giganti   | RG0080              | Denys-Drash sindrome di   | RN1430              |
| Artrogriposi multiple congenite  | RNG020              | Dercum malattia di  | RC0090              |
| Asplenia con anomalie cardiovascolari  | RN0740              | Dermatite erpetiforme   | RL0020              |
| Atransferrinemia congenita   | RC0130              | Dermatomiosite  | RM0010              |
| Atresia biliare  | RN0210              | Diabete insipido nefrogenico  | RJ0010              |
| Atresia del digiuno  | RN0170              | Difetti ereditari della coagulazione  | RDG020              |
| Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea   | RN0160              | Disautonomia familiare  | RN0080              |
| Atresia o stenosi duodenale  | RN0180              | Discheratosi congenita  | RN0560              |
| Atrofia dentato rubropallidoluysiana   | RF0050              | Disfagocitosi cronica   | RD0050              |
| Atrofia emifacciale progressiva  | RN0650              | Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine                         | RCG120              |
| Atrofia essenziale dell'iride  | RF0240              | Displasia oculo-digito-dentale  | RN1440              |
| Atrofia ottica di leber  | RF0300              | Displasia setto-ottica  | RN0860              |
| Atrofie muscolari spinali  | RF0300              | Displasia spondilocostale   | RN0410              |
| Axenfeld-Rieger anomalia di  | RFG050              | Displasia spondiloepifisaria congenita  | RN1450              |
| Baller-Gerold sindrome di  | RN0090              | Distonia di torsione idiopatica   | RF0090              |
| Bardet-Biedl sindrome di   | RN0810              | Distrofie ereditarie della cornea   | RFG140              |
| Beckwith-Wiedemann sindrome di   | RN1380              | Distrofie ereditarie della coroide  | RFG120              |
| Behçet malattia di   | RN0820              | Distrofie miotoniche  | RFG090              |
| Behr sindrome di   | RC0210              | Distrofie muscolari   | RFG080              |
| Bloch-Sulzberger malattia di   | RF0220              | Distrofie retiniche ereditarie  | RFG110              |
| Bloom sindrome di  | RN1480              | Disturbi da accumulo di lipidi  | RCG080              |
| Blue rubber bleb nevus   | RN0830              | Disturbi del ciclo dell'urea  | RCG050              |
| Borjeson sindrome di   | RN0150              | Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi                         | RCG040              |
| Budd-Chiari sindrome di  | RN0840              | Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito | RCG060              |
| Camptodattilia familiare   | RG0110              | Donhoue sindrome di   | RC0050              |
| Carenza congenita di alfa 1 antitripsina   | RN0290              | Down sindrome di  | RN0660              |
| Caroli malattia di   | RC0200              | Dubowitz sindrome di  | RN0870              |
| Carpenter sindrome di  | RN0220              | Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di   | RN0370              |
| Ceroido-Lipofuscinosi  | RN1390              | Eales malattia di   | RF0210              |
| Charge associazione  | RFG020              | Eaton-Lambert sindrome di   | RF0190              |
| Chavany-Marie sindrome di  | RN0850              | Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi                              | RN0880              |
| Chediak-Higashi malattia di  | RN0070              | Edema angioneurotico ereditario   | RC0190              |
| Cheratite-ittiosi-sordità  | RD0060              | Eec sindrome  | RN0880              |
| Cheratocono  | RN1500              | Ehlers-danlos sindrome di   | RN0330              |
| Cheratosi follicolare acuminata  | RF0280              | Embriofetopatia rubeolica   | RP0010              |
| Chiray Foix sindrome di  | RN0530              | Emeralopia congenita  | RF0250              |
| Churg-Strauss sindrome di  | RN0070              | Emoglobinuria parossistica notturna   | RD0020              |
| Ciclite eterocromica di Fuch   | RG0050              | Endocardite reumatica   | RG0010              |
| Cistite interstiziale  | RF0230              | Epidermolisi bollosa  | RN0570              |
| Coats malattia di  | RJ0030              | Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari                                     | RN0720              |
| Cockayne sindrome di   | RF0200              | Epilessia mioclonica progressiva  | RF0060              |
|  | RN1400              | Eritrocheratoderma simmetrica progressiva   | RN0580              |

| Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi) | Codice<br>esenzione | Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi)           | Codice<br>esenzione |
|---|---------------------|---|---------------------|
| Eritrocheratoderma variabile                              | RN0590              | Maffucci sindrome di  | RN0960              |
| Eritrocheratolisi hiemalis                                | RL0010              | Malattia da inclusione dei microvilli                               | R10070              |
| Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso                | RN0600              | Malattia del fegato policistico                                     | RN0230              |
| Ermafroditismo vero                                       | RN0240              | Malattia granulomatosa cronica                                      | RD0050              |
| Facomatosi  | RN0750              | Malattie spinocerebellari   | RFG040              |
| Farber malattia di  | RC0100              | Marchiafava-Micheli sindrome di                                     | RD0020              |
| Fascite diffusa   | RM0050              | Marfan sindrome di  | RN1320              |
| Fascite eosinofila  | RM0040              | Marshall sindrome di  | RN0970              |
| Fibrosi epatica congenita                                 | RP0070              | Marshall-Smith sindrome di  | RN1550              |
| Fibrosi retroperitoneale                                  | RJ0020              | Meckel sindrome di  | RN0980              |
| Filippi sindrome di                                       | RN0380              | Melas sindrome  | RN0710              |
| Focomelia   | RN0260              | Melkersson-Rosenthal sindrome di                                    | RF0160              |
| Fosfoetilaminuria   | RC0160              | Merrf sindrome  | RN0720              |
| Fraser sindrome di  | RN1460              | Microangiopatie trombotiche   | RGG010              |
| Freeman-Sheldon sindrome di                               | RN0890              | Microcefalia  | RN0020              |
| Fryns sindrome di   | RN0900              | Mioclono essenziale ereditario                                      | RF0070              |
| Gangliosidosi   | RFG030              | Miopatia mitocondriale - encefalopatia - acidosi lattica -<br>ictus | RN0710              |
| Gardner sindrome di                                       | RB0040              | Miopatie congenite ereditarie                                       | RFG070              |
| Gastrite ipertrofica gigante                              | R10020              | Moebius sindrome di   | RN0990              |
| Gastroenterite eosinofila                                 | R10030              | Morning Glory anomalia di   | RN0130              |
| Gastroschisi  | RN0320              | Mucopolisaccaridosi   | RCG090              |
| Gerstmann sindrome di                                     | RQ0010              | Mucopolisaccaridosi   | RCG140              |
| Goldenhar sindrome di                                     | RN0910              | Nager sindrome di   | RN1000              |
| Goodpasture sindrome di                                   | RG0060              | Narcolessia   | RF0150              |
| Granulomatosi di Wegener                                  | RG0070              | Nefroblastoma   | RB0010              |
| Greig sindrome di, cefalopolisindattilia                  | RN0390              | Neu-Laxova sindrome di  | RN1560              |
| Hansen malattia di  | RA0010              | Neuroacantocitosi   | RN1570              |
| Hay-Wells sindrome di                                     | RN1470              | Neurofibromatosi  | RBG010              |
| Hermansky-Pudlak sindrome di                              | RN0920              | Neuropatia ottica ereditaria  | RF0300              |
| Hirschsprung malattia di                                  | RN0200              | Neuropatie ereditarie   | RFG060              |
| Holt-Oram sindrome di                                     | RN0930              | Neutropenia ciclica   | RD0040              |
| Horton malattia di  | RG0080              | Noonan sindrome di  | RN1010              |
| Idiozia xerodermica                                       | RN1420              | Norrie malattia di  | RN1580              |
| Immunodeficienze primarie                                 | RCG160              | Oguchi sindrome di  | RF0260              |
| Incontinentia pigmenti                                    | RN0510              | Oloprosencefalia  | RN0060              |
| Iperaldosteronismi primitivi                              | RCG010              | Onicoosteodisplasia ereditaria                                      | RN1190              |
| Ipercheratosi epidermolitica                              | RN0600              | Opitz sindrome di   | RN1020              |
| Iposfosfatasi   | RC0160              | Osteodistrofie congenite  | RNG060              |
| Ipogonadismo con anosmia                                  | RC0020              | Pachidermoperiostosi  | RN0620              |
| Ipomelanosi di Ito  | RN1480              | Pallister- Hall sindrome di   | RN1030              |
| Ipoplasi focale dermica                                   | RN0610              | Pallister-Killian sindrome di                                       | RN1590              |
| Isaacs sindrome di  | RN1490              | Pallister-W Sindrome di   | RN0420              |
| Istiocitosi croniche                                      | RCG150              | Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche                      | RFG100              |
| Itiosi congenite  | RNG070              | Paralisi soprannucleare progressiva                                 | RF0170              |
| Ivemark sindrome di                                       | RN0740              | Parry-Romberg sindrome di   | RN0650              |
| Jackson-Weiss sindrome di                                 | RN0400              | Pearson sindrome di   | RN1600              |
| Jarcho-Lwvin sindrome di                                  | RN0410              | Pemfigo   | RL0030              |
| Joubert sindrome di                                       | RN0040              | Pemfigoide benigno delle mucose                                     | RL0050              |
| Kabuki sindrome della maschera                            | RN0940              | Pemfigoide bolloso  | RL0040              |
| Kallmann sindrome di                                      | RC0020              | Pena-Shokeir I sindrome di  | RN1110              |
| Kartagener sindrome di                                    | RN0950              | Pena-Shokeir II sindrome di   | RN1640              |
| Kawasaki sindrome di                                      | RG0040              | Persistenza della membrana pupillare                                | RN0140              |
| Kearns-Sm   | RF0020              | Peter anomalia di   | RN1000              |
| Kernittero  | RP0060              | Peutz-Jeghers sindrome di   | RN0760              |
| Kid sindrome  | RN1500              | Pfeiffer sindrome di  | RN1040              |
| Klinefelter sindrome di                                   | RN0690              | Piastrinopatie ereditarie   | RDG030              |
| Klippel-Feil sindrome di                                  | RN0310              | Poems sindrome  | RN1610              |
| Klippel-Trenaunay sindrome di                             | RN1510              | Poland sindrome di  | RN0430              |
| Landau-Kleffner sindrome di                               | RN1520              | Poliangiote microscopica  | RG0020              |
| Lawrence- Moon sindrome di                                | RN1380              | Poliarterite microscopica   | RG0020              |
| Leigh malattia di   | RF0030              | Poliarterite nodosa   | RG0030              |
| Lennox Gastaut sindrome di                                | RF0130              | Policondrite  | RM0060              |
| Leopard sindrome  | RN1530              | Poliendocrinopatie autoimmuni                                       | RCG030              |
| Leprecaunismo   | RC0050              | Polimiosite   | RM0020              |
| Leucodistrofie  | RFG010              | Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante                | RF0180              |
| Levy-Hollister sindrome di                                | RN1540              | Poliposi familiari  | RB0050              |
| Lichen Sclerosus et atrophicus                            | RL0060              | Porfirie  | RCG110              |
| Linfangectasia intestinale                                | R10080              | Porpora di henoch-schonlein ricorrente                              | RD0030              |
| Linfoangioliomatosi polmonare                             | RB0060              | Prader-willi sindrome di  | RN1310              |
| Linfoangioliomiomatosi                                    | RB0060              | Pseudoermafroditismi  | RNG010              |
| Lipodistrofia intestinale                                 | RA0020              | Pseudoxantoma elastico  | RN0630              |
| Lipodistrofia totale                                      | RC0080              | Pubertà precoce idiopatica  | RC0040              |
| Lissencefalia   | RN0050              | Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente                     | RC0170              |
| Lyme malattia di  | RA0030              |   |                     |

| Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi) | Codice<br>esenzione | Definizione malattia e/o gruppo<br>(comprende i sinonimi)              | Codice<br>esenzione |
|---|---------------------|--|---------------------|
| Reifenstein sindrome di                                   | RC0030              | Sindrome trisma pseudocamptodattilia                                   | RN0480              |
| Rendu-Osler-Weber malattia di                             | RG0100              | Sindrome trombocitopenica con assenza di radio                         | RN1690              |
| Rene con midollare a spugna                               | RN0250              | Sindrome unghia-rotula   | RN1190              |
| Retinoblastoma  | RB0020              | Sindromi adrenogenitali congenite                                      | RCG020              |
| Rett sindrome di  | RF0040              | Sindromi da aneuploidia cromosomica                                    | RNG080              |
| Rieger sindrome   | RN1050              | Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica                        | RNG090              |
| Riley-Day sindrome di                                     | RN0080              | Sjögren-Larsson sindrome di  | RN1700              |
| Roberts sindrome di                                       | RN1060              | Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di                                  | RN1200              |
| Robinow sindrome di                                       | RN1070              | Smith-Magenis sindrome di  | RN1210              |
| Rubinstein-Taybi sindrome di                              | RN1620              | Sprue celiaca  | RI0060              |
| Russell-Silver sindrome di                                | RN1080              | Steele-Richardson-Olszewski sindrome di                                | RF0170              |
| Schilder malattia di                                      | RF0120              | Stickler sindrome di   | RN1220              |
| Schinzel-Giedion sindrome di                              | RN1090              | Sturge-Weber sindrome di   | RN0770              |
| Sclerosi laterale amiotrofica                             | RF0100              | Summit sindrome di   | RN1230              |
| Sclerosi laterale primaria                                | RF0110              | Takayasu malattia di   | RG0090              |
| Sclerosi tuberosa   | RN0750              | Tay sindrome di  | RN1710              |
| Seckel sindrome di  | RN1100              | Teleangectasia emorragica ereditaria                                   | RG0100              |
| Sequenza da ipocinesia fetale                             | RN1110              | Touraine-Salente-Golè sindrome di                                      | RN0620              |
| Sequenza sirenomelica                                     | RN0440              | Townes-Brocks sindrome di  | RN1240              |
| Short sindrome  | RN0730              | Trombocitopenie primarie ereditarie                                    | RDG040              |
| Simpson-Golabi-Behmel sindrome di                         | RN1120              | Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - ritardo mentale | RN1730              |
| Sindrome acrocallosa                                      | RN1630              | Tumore di wilms e pseudoermafroditismo                                 | RN1430              |
| Sindrome alcolica fetale                                  | RP0040              | Turner sindrome di   | RN0680              |
| Sindrome branchio-oculo-facciale                          | RN1130              | Vacterl associazione   | RN1250              |
| Sindrome branchio-oto-renale                              | RN1140              | Vitreoretinopatia essudativa familiare                                 | RF0200              |
| Sindrome cardio-facio-cutanea                             | RN1150              | Vogt-koyanagi-harada sindrome di                                       | RN1720              |
| Sindrome cerebro-costomandibolare                         | RN0450              | Von Hippel-Lindau sindrome di  | RN0780              |
| Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica                  | RN1640              | Wagr sindrome di   | RN1730              |
| Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni         | RC0030              | Waldmann malattia di   | RC0140              |
| Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale                 | RI0040              | Walker-Warburg sindrome di   | RN1740              |
| Sindrome da regressione caudale                           | RN0300              | Weaver sindrome di   | RN0490              |
| Sindrome da X fragile                                     | RN1330              | Weill-Marchesani sindrome di   | RN1750              |
| Sindrome del nevo displastico                             | RN1650              | Werner sindrome di   | RC0060              |
| Sindrome del nevo epidermale                              | RN1660              | West sindrome di   | RF0140              |
| Sindrome del nucleo rosso superiore                       | RN0070              | Whipple malattia di  | RA0020              |
| Sindrome emolitico uremica                                | RD0010              | Wildervanck sindrome di  | RN1260              |
| Sindrome femoro-facciale                                  | RN0460              | Williams sindrome di   | RN1270              |
| Sindrome fetale da acido valproico                        | RP0020              | Wilms tumore di  | RB0010              |
| Sindrome fetale da idantoina                              | RP0030              | Wilson malattia di   | RC0150              |
| Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale                  | RN1540              | Winchester sindrome di   | RN1280              |
| Sindrome oculo-cerebro-cutanea                            | RN1160              | Wolf-Hirschhorn sindrome di  | RN0700              |
| Sindrome oto-palato-digitale                              | RN0470              | Wolfram sindrome di  | RN1290              |
| Sindrome proteo   | RN1170              | Xeroderma pigmentoso   | RN0520              |
| Sindrome pterigio multiplo                                | RN1670              | Zellweger sindrome di  | RN1760              |
| Sindrome trico-dento-ossea                                | RN1680              |  |                     |
| Sindrome trico-rino-falangea                              | RN1180              |  |                     |

*Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi*

| Definizione malattia inclusa   | Codice esenzione | Sinonimo  |
|--|------------------|---|
| Abetalipoproteinemia   | RCG070           | Bassen kornzweig sindrome di  |
| Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive                          | RCG040           |   |
| Acondrogenesi  | RNG050           |   |
| Acondropalsia  | RNG050           |   |
| Agammaglobulinemia   | RCG160           |   |
| Alanineoima  | RCG040           |   |
| Albinismo  | RCG040           |   |
| Alcaptonuria   | RCG040           |   |
| Alexander malattia di  | RFG010           |   |
| Amaurosi congenita di Leber  | RFG110           |   |
| Anemia a cellule falciformi  | RDG010           |   |
| Anemie sideroblaste  | RDG010           |   |
| Apert sindrome di  | RNG030           |   |
| Atassia cerebellare ereditaria di marie                                  | RFG040           | Degenerazione cerebellare di Marie  |
| Atassia di Friedreich  | RFG040           |   |
| Atassia Friedreich-Like  | RFG040           | Deficienza familiare di vitamina E  |
| Atassia periodica  | RFG040           | Atassia vestibolocerebellare  |
| Atassia teleangectasica  | RFG040           | Louis Bar sindrome di   |
| Bartter sindrome di  | RCG010           |   |
| Batten malattia di   | RFG020           |   |
| Becker distrofia di  | RFG080           |   |
| Bernard Soulier sindrome di  | RDG030           |   |
| Blackfan-Diamond anemia di   | RDG010           | Anemia congenita ipoplastica  |
| C sindrome   | RNG040           |   |
| Canavan malattia di  | RFG010           |   |
| Charcot Marie Tooth malattia di  | RFG060           | Atrofia muscolare peroneale   |
| Cistinosi  | RCG040           |   |
| Citrullinemia  | RCG050           |   |
| Cogan distrofia di   | RFG140           | Distrofia corneale anteriore  |
| Complesso porpora trombotica trombocitopenica-sindrome emolitico uremica | RGG010           |   |
| Conn sindrome di   | RCG010           |   |
| Conradi-Hunermann sindrome di  | RNG060           |   |
| Cornea guttata   | RFG140           |   |
| Craniosinostosi primaria   | RNG040           |   |
| Crouzon malattia di  | RNG040           |   |
| Deficienza congenita dei fattori della coagulazione                      | RDG020           |   |
| Deficit della lecitincolesteroloaciltransferasi                          | RCG070           |   |
| Deficit familiare di lipasi lipoproteica                                 | RCG070           |   |
| Degenerazione cerebellare subacuta                                       | RFG040           |   |
| Degenerazione marginale  | RFG130           | Terrien sindrome di   |
| Degenerazione nodulare   | RFG130           | Degenerazione nodulare di Salzmänn  |
| Degenerazione parenchimatosa corticale cerebellare                       | RFG040           |   |
| Degenerazione spinocerebellare di holmes                                 | RFG040           | Atrofia cerebello olivare   |
| Dejerine Sottas malattia di  | RFG060           | Neuropatia periferica ereditaria tipo III   |
| Di George sindrome di  | RCG160           |   |
| Discondrosteosi  | RNG060           |   |
| Disordini ereditari trombofilici   | RDG020           |   |
| Disostosi maxillofaciale   | RNG040           |   |
| Displasia craniometafisaria  | RNG060           | Osteocondroplasia   |
| Displasia diastrofica e pseudodiastrofica                                | RNG060           |   |
| Displasia epifisaria emimelica   | RNG050           |   |
| Displasia fibrosa  | RNG060           |   |
| Displasia fronto-facio-nasale  | RNG040           |   |
| Displasia maxillonasale  | RNG040           |   |
| Displasia spondiloepifisaria tarda                                       | RNG060           |   |
| Dissinergia cerebellare mioclonica di Hunt                               | RFG040           | Atrofia spinodentata  |
| Distrofia combinata della cornea   | RFG140           |   |
| Distrofia corneale endoteliale posteriore polimoera                      | RFG140           |   |
| Distrofia corneale granulata   | RFG140           | Distrofia corneale di groenouw tipo i; distrofia corneale punctata o nodulare di Reis-Buckler |
| Distrofia corneale maculare  | RFG140           | Distrofia corneale di Groenouw tipo II  |
| Distrofia corneale reticolare  | RFG140           | Distrofia lattice; amiloidosi corneale  |
| Distrofia dei coni   | RFG110           |   |
| Distrofia ialina della retina  | RFG110           | Golman-Favre malattia di  |
| Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale                             | RFG080           |   |
| Distrofia toracica asfissiante   | RNG050           |   |
| Distrofia vitelliforme di Best   | RFG110           | Fundus flavimaculatus   |
| Distrofia vitreo retinica  | RFG110           | Retinoschisi giovanile  |
| Distrofie stromali della cornea  | RFG140           |   |
| Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri  | RCG070           |   |
| Duchenne distrofia di  | RFG080           |   |
| Ellis-Van Creveld sindrome di  | RNG060           |   |

| Definizione malattia inclusa                           | Codice esenzione | Sinonimo                                       |
|--|------------------|--|
| Emocromatosi ereditaria                                | RCG100           | Emocromatosi familiare                         |
| Emofilia A   | RDG020           |  |
| Emofilia B   | RDG020           |  |
| Engelmann malattia di                                  | RNG060           |  |
| Erb distrofia di                                       | RFG080           |  |
| Esostosi multipla                                      | RNG050           |  |
| Fabry malattia di                                      | RCG080           |  |
| Fairbank malattia di                                   | RNG060           | Displasia epifisaria multipla                  |
| Fanconi anemia di                                      | RDG010           | Pancitopenia di Fanconi                        |
| Favismo  | RDG010           |  |
| Fruttosemia  | RCG060           |  |
| Fuchs distrofia endoteliale di                         | RFG140           |  |
| Galattosemia   | RCG060           |  |
| Gaucher malattia di                                    | RCG080           |  |
| Glicogenosi  | RCG060           |  |
| Goodman sindrome di                                    | RNG030           |  |
| HallerMan-Streiff sindrome di                          | RNG040           | Disostosi oculomandibolare                     |
| Hartnup malattia di                                    | RCG040           |  |
| Hunter sindrome di                                     | RCG140           |  |
| Hurler sindrome di                                     | RCG140           |  |
| Iminoacidemia  | RCG040           |  |
| Iperammoniemia ereditaria                              | RCG050           |  |
| Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa        | RCG070           |  |
| Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIb        | RCG070           |  |
| Iperistidinia  | RCG040           |  |
| Iperplasia adrenale congenita                          | RCG020           |  |
| Ipertrigliceridemia familiare                          | RCG070           |  |
| Ipervalinemia  | RCG040           |  |
| Ipobetalipoproteinemia                                 | RCG070           |  |
| Ipoplasia megacariocitica idiopatica                   | RDG040           |  |
| Istiocitosi X  | RCG150           |  |
| Ittiosi congenita                                      | RNG070           |  |
| Ittiosi Hystrix, Curth-Macklin Type                    | RNG070           |  |
| Ittiosi lamellare recessiva                            | RNG070           | Eritroderma ittiosiforme congenito non bolloso |
| Ittiosi tipo Harlequin                                 | RNG070           |  |
| Ittiosi X-Linked                                       | RNG070           |  |
| Kennedy malattia di                                    | RFG050           |  |
| Kniest displasia                                       | RNG050           | Displasia metatropica                          |
| Krabbe malattia di                                     | RFG010           |  |
| Kufs malattia di                                       | RFG020           |  |
| Kugelberg-Welander malattia di                         | RFG050           |  |
| Landouzy-Dejerine distrofia di                         | RFG080           |  |
| Lesch-Nyhan malattia di                                | RCG120           |  |
| Leucodistrofia metacromatica                           | RFG010           |  |
| Malassorbimento congenito di saccarosio ed isomaltosio | RCG060           |  |
| Malattia delle urine a sciroppo di acero               | RCG040           |  |
| Marinesco-sjogren sindrome di                          | RFG040           |  |
| Maroteaux-Lamy sindrome di                             | RCG140           |  |
| McCune-Albright sindrome di                            | RNG060           | Osteite fibrosa disseminata                    |
| Meesmann distrofia di                                  | RFG140           | Distrofia corneale epiteliale giovanile        |
| Miopia central core                                    | RFG070           |  |
| Miopia centronucleare                                  | RFG070           |  |
| Miopia desmin storage                                  | RFG070           |  |
| Miopia nemalinica                                      | RFG070           |  |
| Morquio malattia di                                    | RCG140           |  |
| Netherton sindrome di                                  | RNG070           |  |
| Neuropatia assonale gigante                            | RFG060           |  |
| Neuropatia congenita ipomielinizzante                  | RFG060           |  |
| Neuropatia sensoriale ereditaria                       | RFG060           |  |
| Neuropatia tomaculare                                  | RFG060           | Polineuropatia ricorrente familiare            |
| Nezelof sindrome di                                    | RCG160           |  |
| Niemann Pick malattia di                               | RCG080           |  |
| Omocistinuria  | RCG040           |  |
| Osteogenesi imperfetta                                 | RNG060           |  |
| Osteopetrosi   | RNG060           |  |
| Paraplegia spastica ereditaria                         | RFG040           | Strumpel-Lorraine malattia di                  |
| Pelizaeus-Merzbacher malattia di                       | RFG010           |  |
| Pierre robin sindrome di                               | RNG040           |  |
| Porpora trombotica trombocitopenica                    | RGG010           | Moschowitz sindrome di                         |
| Refsum malattia di                                     | RFG060           | Eredopatia atassica polineuritiforme           |
| Retinite pigmentosa                                    | RFG110           | Distrofia pigmentosa retinica                  |
| Retinite punctata albescens                            | RFG110           | Fundus albipunctatus                           |
| Rosenberg-Chutorian sindrome di                        | RFG060           |  |
| Roussy-Levy sindrome di                                | RFG060           |  |

| Definizione malattia inclusa                  | Codice esenzione | Sinonimo                                 |
|---|------------------|--|
| Sanfilippo sindrome di                        | RCG140           | Poliendocrinopatia autoimmune di tipo II |
| Scheine sindrome di                           | RCG140           |  |
| Schmidt sindrome di                           | RCG030           |  |
| Sferocitosi ereditaria                        | RDG010           |  |
| Sindrome camptomelica                         | RNG050           |  |
| Sindrome da malassorbimento di metionina      | RCG040           |  |
| Sindrome iperferritinemia-cataratta congenita | RCG100           |  |
| Stargardt malattia di                         | RFG110           |  |
| Steinert malattia di                          | RFG090           |  |
| Storage pool deficiency                       | RDG030           |  |
| Talassemie                                    | RDG010           | Deficit familiare di alfalipoproteina    |
| Tangier malattia di                           | RCG070           |  |
| Thomsen malattia di                           | RFG090           |  |
| Treacher collins sindrome di                  | RNG040           |  |
| Tromboastenia                                 | RDG030           |  |
| Von Eulenburg malattia di                     | RFG090           |  |
| Von Willebrand malattia di                    | RDG020           |  |
| Werdnig-Hoffman malattia di                   | RFG050           |  |
| Xantinuria                                    | RCG120           |  |
| Xantomatosi cerebrotendinea                   | RCG070           |  |

ALLEGATO N. 2

MODIFICHE ALL' ALLEGATO 1 DEL «REGOLAMENTO DI INDIVIDUAZIONE DELLE MALATTIE CRONICHE E INVALIDANTI» AI SENSI DELL'ART. 5, COMMA 1, LETTERA a) DEL DECRETO LEGISLATIVO 29 APRILE 1998 N. 124

Le seguenti condizioni di esenzione sono modificate come segue:

|   |  |
|---|--|
| 002<br>.394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424; .426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440; .441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444; .447.0; .447.1; .447.6; .452; .453; .459.1; .557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3; .V43.4; .V45.0<br>Affezioni del sistema circolatorio | è modificata in 02<br>.394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424; .426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440; .441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444; .447.0; .447.1; .447.6; .452; .453; .459.1; .557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3; .V43.4; .V45.0<br>Affezioni del sistema circolatorio (Escluso: .453.0 Sindrome di Budd-Chiari) |
| 017<br>.345 Epilessia   | è modificata in 017<br>.345 Epilessia (Escluso: Sindrome di Lennox-Gastaut)  |
| 025<br>.272.0; .272.2; .272.4 Ipercolesterolemia familiare omozigote e eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III   | è modificata in 025<br>.272.0; .272.2; .272.4 Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III  |
| 038<br>.332; .333.0; .333.1; .333.4; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali   | è modificata in 038<br>.332; .333.0; .333.1; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali  |

Le seguenti condizioni di esenzione sono abrogate:

|   |
|---|
| 004 .282 Anemie emolitiche ereditarie   |
| 010 .710.9 Connettivite mista   |
| 015 .279.0; .279.1; .279.2; .279.3; .279.4; .279.8 Disturbi interessanti il sistema immunitario: immunodeficienze congenite e acquisite determinanti gravi difetti delle difese immunitarie con infezioni recidivanti (Escluso: Infezioni da HIV) |
| 033 .286 Malattie da difetti della coagulazione   |
| 043 .446.0 Poliarterite nodosa  |