

Allegato A

Apparato digerente

RN0160	Malattia	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA
RN0170	Malattia	ATRESIA DEL DIGIUNO
RN0180	Malattia	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
RN0190	Malattia	ANO IMPERFORATO
RN0210	Malattia	ATRESIA BILIARE
RN0220	Malattia	CAROLI MALATTIA DI
RN0320	Malattia	GASTROSCHISI
RN0200	Malattia	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
RN0230	Malattia	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO

Apparato scheletrico

RCG030	Malattia	SCHMIDT SINDROME DI
RN0260	Malattia	FOCOMELIA
RN0270	Malattia	DEFORMITA' DI SPRENGEL
RN0280	Malattia	ACRODISOSTOSI
RN0290	Malattia	CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0310	Malattia	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI
RN0370	Malattia	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI
RN0390	Malattia	GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA
RN0400	Malattia	JACKSON-WEISS SINDROME DI (CRANIOSINOSTOSI- IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI)
RN0410	Sinonimo	DISPLASIA SPONDILOCOSTALE
RN0410	Malattia	JARCHO-LEVIN SINDROME DI
RN0430	Malattia	POLAND SINDROME DI
RN0450	Malattia	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE
RN0460	Malattia	SINDROME FEMORO-FACCIALE
RN0470	Malattia	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE
RN0480	Malattia	SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA
RN0800	Malattia	ANTLEY-BIXLER SINDROME DI
RN0810	Malattia	BALLER-GEROLD SINDROME DI
RN0930	Malattia	HOLT-ORAM SINDROME DI
RN0960	Malattia	MAFFUCCI SINDROME DI
RN0970	Malattia	MARSHALL SINDROME DI
RN1040	Malattia	PFEIFFER SINDROME DI
RN1070	Malattia	ROBINOW SINDROME DI
RN1090	Malattia	SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI
RN1180	Malattia	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
RN1190	Sinonimo	ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA
RN1190	Malattia	SINDROME UNGHIA-ROTULA (NAIL-PATELLA)
RN1390	Malattia	CARPENTER SINDROME DI
RN1440	Malattia	DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE
RN1450	Malattia	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA
RN1630	Malattia	SINDROME ACROCALLOSA
RN1640	Malattia	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA
RN1680	Malattia	SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA
RNG020	Gruppo	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
RNG030	Gruppo	ACROCEFALOSINDATTILIA
RNG030	Malattia	APERT SINDROME DI
RNG030	Malattia	GOODMAN SINDROME DI

RNG040	Gruppo	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA
RNG040	Malattia	C SINDROME
RNG040	Malattia	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA
RNG040	Malattia	CROUZON MALATTIA DI
RNG040	Malattia	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE
RNG040	Sinonimo	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE
RNG040	Malattia	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE
RNG040	Malattia	DISPLASIA MAXILLONASALE
RNG040	Malattia	DISOSTOSI CLEIDOCRANICA
RNG040	Malattia	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI
RNG040	Malattia	PIERRE ROBIN SINDROME DI
RNG040	Malattia	TREACHER COLLINS SINDROME DI
RNG050	Malattia	ACONDROGENESI
RNG050	Malattia	ACONDROPLASIA
RNG050	Gruppo	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RNG050	Malattia	DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA
RNG050	Sinonimo	DISPLASIA METATROPICA
RNG050	Malattia	DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE
RNG050	Malattia	KNIEST DISPLASIA
RNG050	Malattia	SINDROME CAMPTOMELICA
RNG060	Malattia	CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI
RNG060	Malattia	DISCONDROSTEOSI
RNG060	Malattia	DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA
RNG060	Malattia	DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA
RNG060	Sinonimo	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
RNG060	Malattia	DISPLASIA FIBROSA
RNG060	Malattia	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA
RNG060	Malattia	ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI
RNG060	Malattia	ENGELMANN MALATTIA DI
RNG060	Malattia	FAIRBANK MALATTIA DI
RNG060	Malattia	McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI
RNG060	Sinonimo	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
RNG060	Sinonimo	OSTEOCONDROPLASIA
RNG060	Gruppo	OSTEODISTROFIE CONGENITE
RNG060	Malattia	OSTEOGENESI IMPERFETTA
RNG060	Malattia	OSTEOPETROSI

Oculistica

RN0100	Malattia	PETERS ANOMALIA DI
RN0090	Malattia	AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI
RN1050	Malattia	RIEGER SINDROME

Dermatologia

RN0510	Malattia	INCONTINENTIA PIGMENTI
RN1420	Malattia	DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI
RN1470	Malattia	HAY-WELLS SINDROME DI
RN1480	Malattia	IPOMELANOSI DI ITO
RN1500	Malattia	KID SINDROME (CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA')
RN1510	Malattia	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI
RN1650	Malattia	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO

RN1660	Malattia	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL (EPIDERMICO)
RN1700	Malattia	SJOGREN-LARSON SINDROME DI
RN1710	Malattia	TAY SINDROME DI
RNG070	Sinonimo	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
RNG070	Malattia	ITTIOSI CONGENITA
RNG070	Gruppo	ITTIOSI CONGENITE
RNG070	Malattia	ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE
RNG070	Malattia	ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA
RNG070	Malattia	ITTIOSI TIPO HARLEQUIN
RNG070	Malattia	ITTIOSI X-LINKED
RNG070	Malattia	NETHERTON SINDROME DI

Duplicazione-deficienza cromosomica

RN0670	Malattia	CRI DU CHAT MALATTIA DEL
RN0700	Malattia	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
RN1590	Malattia	PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
RNG090	Gruppo	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA(DELEZIONE) CROMOSOMICA

Malformazioni con o senza ritardo mentale

RN0150	Malattia	BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN0340	Malattia	ADAMS-OLIVER SINDROME DI
RN0350	Malattia	COFFIN-LOWRY SINDROME DI
RN0360	Malattia	COFFIN-SIRIS SINDROME DI
RN0380	Malattia	FILIPPI SINDROME DI
RN0420	Malattia	PALLISTER-W SINDROME DI
RN0490	Malattia	WEAVER SINDROME DI
RN0730	Malattia	SHORT SINDROME
RN0740	Malattia	IVEMARK SINDROME DI (ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI)
RN0790	Malattia	AARSKOG SINDROME DI
RN0820	Malattia	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
RN0830	Malattia	BLOOM SINDROME DI
RN0840	Malattia	BORJESON SINDROME DI
RN0850	Malattia	CHARGE ASSOCIAZIONE
RN0870	Malattia	DUBOWITZ SINDROME DI
RN0880	Malattia	EEC SINDROME (ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA – PALATOSCHISI)
RN0890	Malattia	FREEMAN-SHELDON SINDROME DI
RN0900	Malattia	FRYNS SINDROME DI
RN0910	Malattia	GOLDENHAR SINDROME DI
RN0920	Malattia	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI
RN0940	Malattia	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA
RN0950	Malattia	KARTAGENER SINDROME DI
RN0980	Malattia	MECKEL SINDROME DI
RN0990	Malattia	MOEBIUS SINDROME DI
RN1000	Malattia	NAGER SINDROME DI
RN1010	Malattia	NOONAN SINDROME DI
RN1020	Malattia	OPITZ SINDROME DI
RN1030	Malattia	PALLISTER- HALL SINDROME DI
RN1060	Malattia	ROBERTS SINDROME DI
RN1080	Malattia	RUSSELL-SILVER SINDROME DI
RN1100	Malattia	SECKEL SINDROME DI

RN1110	Malattia	PENA-SHOKEIR I SINDROME DI (SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE)
RN1120	Malattia	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI
RN1130	Malattia	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
RN1140	Malattia	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
RN1150	Malattia	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
RN1170	Malattia	SINDROME PROTEO (PROTEUS)
RN1200	Malattia	SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI
RN1210	Malattia	SMITH-MAGENIS SINDROME DI
RN1220	Malattia	STICKLER SINDROME DI
RN1240	Malattia	TOWNES-BROCK SINDROME DI
RN1250	Malattia	VACTERL ASSOCIAZIONE
RN1260	Malattia	WILDERVANCK SINDROME DI
RN1270	Malattia	WILLIAMS SINDROME DI
RN1280	Malattia	WINCHESTER SINDROME DI
RN1300	Malattia	ANGELMAN SINDROME DI
RN1310	Malattia	PRADER-WILLI SINDROME DI
RN1330	Malattia	SINDROME DA X FRAGILE
RN1340	Malattia	AASE-SMITH SINDROME DI
RN1350	Malattia	ALAGILLE SINDROME DI
RN1370	Malattia	ALSTROM SINDROME DI
RN1380	Malattia	BARDET-BIEDL SINDROME DI
RN1380	Sinonimo	LAWRENCE- MOON SINDROME DI
RN1400	Malattia	COCKAYNE SINDROME DI
RN1410	Malattia	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI
RN1460	Malattia	FRASER SINDROME DI
RN1530	Malattia	LEOPARD SINDROME
RN1540	Malattia	LEVY-HOLLISTER SINDROME DI (LADD/ LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE)
RN1550	Malattia	MARSHALL-SMITH SINDROME DI
RN1620	Malattia	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI
RN1640	Sinonimo	PENA-SHOKEIR II SINDROME DI
RN1640	Malattia	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA
RN1670	Malattia	SINDROME PTERIGIO MULTIPLO
RN1730	Malattia	WAGR SINDROME DI (TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE – RITARDO MENTALE)
RN1740	Malattia	WALKER-WARBURG SINDROME DI
RN1750	Malattia	WEILL-MARCHESANI SINDROME DI
RNG100	Gruppo	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE

Aneuploidie

RN0660	Malattia	DOWN SINDROME DI
RN0680	Malattia	TURNER SINDROME DI
RN0690	Malattia	KLINEFELTER SINDROME DI
RNG080	Gruppo	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA

Sistema nervoso

RN0010	Malattia	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
RN0020	Malattia	MICROCEFALIA
RN0030	Malattia	AGENESIA CEREBELLARE
RN0040	Malattia	JOUBERT SINDROME DI

RN0050	Malattia	LISSENCEFALIA
RN0060	Malattia	OLOPROSENCEFALIA
RN0080	Malattia	DISAUTONOMIA FAMILIARE
RN0080	Sinonimo	RILEY-DAY SINDROME DI
RN0300	Malattia	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN0440	Malattia	SEQUENZA SIRENOMELICA
RN0860	Malattia	DISPLASIA SETTO-OTTICA (DE MORSIER SINDROME DI)
RN1560	Malattia	NEU-LAXOVA SINDROME DI

Altre patologie

RBG010	Gruppo	NEUROFIBROMATOSI
RC0050	Sinonimo	DONHOUE SINDROME DI
RC0050	Malattia	LEPRECAUNISMO
RC0060	Malattia	WERNER SINDROME DI
RC0080	Malattia	LIPODISTROFIA TOTALE
RCG160	Malattia	DI GEORGE SINDROME DI
RP0040	Malattia	SINDROME ALCOLICA FETALE