

**ELENCO SISTEMATICO DELLE "PATOLOGIE RARE" RICONOSCIUTE A
LIVELLO NAZIONALE E RELATIVO CODICE ESENZIONE**

Indice Generale

Malattie Infettive e Parassitarie.....	2
Malattie tumorali.....	2
Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e Disturbi Immunitari.....	2
Malattie del Sangue e degli Organi Ematopoietici.....	3
Malattie del Sistema Nervoso e degli Organi di Senso.....	5
Malattie dell'Apparato Genito-Urinario.....	5
Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo.....	5
Malattie della Pelle e del Tessuto Sottocutaneo.....	6
Malformazioni Congenite.....	6

MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Hansen malattia di	RA0010
Wipple malattia di	RA0020
Lyme malattia di	RA0030

MALATTIE TUMORALI

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Wilms tumore di	RB0010
Retinoblastoma	RB0020
Cronkhite-Canada malattia di	RB0030
Gardner sindrome di	RB0040
Poliposi familiare	RB0050
Linfoanglioleiomasiosi	RB0060
Neurofibromatosi	RBG010

MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Deficienza di Acth	RC0010
Kallmann sindrome di	RC0020
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
Sindromi Adrenogenitali congenite	RCG020
Reifenstein sindrome di	RC0030
Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
Pubertà precoce idiopatica	RC0040
Lepercaunismo	RC0050
Werner sindrome di	RC0060
Deficienza congenita di zinco	RC0070
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli amminoacidi	RCG040
Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso Diabete mellito)	RCG060

Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (escluo: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb ; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo II)	RCG070
Lipodistrofia totale	RC0080
Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
Mucopolisaccaridosi	RCG090
Dercum malattia di	RC0090
Farber malattia di	RC0100
Crioglobulinemia mista	RC0110
Aceruloplasminemia congenita	RC0120
Atranseferrinemia congenita	RC0130
Waldmann malattia di	RC0140
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
Wilson malattia di	RC0150
Ipofostasia	RC0160
Rachitismo ipofostatemico vitamina D resistente	RC0170
Porfirie	RCG110
Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
Amiloidosi primarie e familiari	RCG130
Crigler-Najjar sindrome di	RC180
Mucopolisaccaridosi	RCG140
Angioedema ereditario	RC0190
Carenza congenita di alfa antitripsina	RC0200
Istiocitosi croniche	RCG150
Immunodeficienze primarie	RCG160
Behcet malattia di	RC0210

MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Anemie ereditarie	RDG010
Sindrome emolitico uremica	RD0010
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020

Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente	RD0030
Piastrinopatie ereditarie	RDG030
Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
Neutropenia ciclica	RD0040
Malattia granulomatosa cronica	RD0050
Chediak-Higashi malattia di	RD0060

MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Leucodistrofie	RFG010
Ceroido-Lipofuscinosi	RFG020
Gangliosidosi	RFG030
Alpers malattia di	RF0010
Kearns-Sayre sindrome di	RF0020
Leigh malattia di	RF0030
Rett sindrome di	RF0040
Atrofia dentato rubropallodolusiana	RF0050
Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Corea di Huntington	RF0080
Distonia di torsione idiopatica	RF0090
Malattie spinocerebellari	RFG040
Atrofie muscolari spinali	RFG050
Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100
Sclerosi laterale primaria	RF0110
Adrenoleucodistrofia	RF0120
Lennox Gastaut sindrome di	RF0130
West sindrome di	RF0140
Narcolessia	RF0150
Melekerson-Rosenthal sindrome di	RF0160

MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
Fibrosi retroperitoneale	RJ0020
Cistite interstiziale	RJ0030

MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
------------------	---

Dermatomiosite	RM0010
Polimiosite	RM0020
Connettivite mista	RM0030
Connettiviti indifferenziate	RMG010
Fascite eosinofila	RM0040
Fascite diffusa	RM0050
Policondrite	RM0060

MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010
Dermatite erpetiforme	RL0020
Pemfigo	RL0030
Pemfigoide bolloso	RL0040
Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
Lichen sclerosus et atrophicus	RL0060

MALFORMAZIONI CONGENITE

PATOLOGIA	Codice Nazionale Esenzione Malattie Rare
Arnold-Chiari sindrome di	RN0010
Microcefalia	RN0020
Agnesia cerebellare	RN0030
Joubert sindrome di	RN0040
Lissencefalia	RN0050
Oloprosencefalia	RN0060
Chiray Foix sindrome di	RN0070
Disautomia familiare	RN0080
Axenfeld-Rieger anomalia di	RN0090
Peter anomalia di	RN0100
Aniridia	RN0110
Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
Morning glory anomalia di	RN0130
Persistenza della membrana pupillare	RN0140
Blue rubber bleb nevus	RN0150
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
Atresia del digiuno	RN0170
Atresia o stenosi duodenale	RN0180
Ano imperforato	RN0190

Hirschsprung malattia di	RN0200
Malattia del fegato policistico	RN0230
Ermafroditismo vero	RN0240
Pseudoermafroditismi	RNG010
Rene con midollare a spugna	RN0250
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Focomelia	RN0260
Deformità di Sprengel	RN0270
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodisostosi	RN0280
Camptodattilia familiare	RN0290
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Condrodistrofie congenite	RNG050
Osteodistrofie congenite	RNG060
Gastroschisi	RN0320
Ehler-Danlos sindrome di	RN0330
Adam-Oliver sindrome di	RN0340
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Dyggje-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	RN0370
Filippi sindrome di	RN0380
Greig sindrome di Cefalopolisindattilia	RN0390
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Levis sindrome di	RN0410
Pallister-W sindrome di	RN0420
Poland sindrome di	RN0430
Sequenza sirenomelica	RN0440
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Weaver sindrome di	RN0490
Ittiosi congenite	RNG070
Cutis laxa	RN0500
Incontinentia pigmenti	RN0510

Xeroderma pigmentoso	RN0520
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Darier malattia di	RN0550
Discheratosi congenita	RN0560
Epidermolisi bollosa	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratodermia variabile	RN0590
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Pachidermoperiotosi	RN0620
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Aplasia congenita della cute	RN0640
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Down sindrome di	RN0660
Cri du chat malattia di	RN0670
Turner sindrome di	RN0680
Klinefelter sindrome di	RN0690
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Melas sindrome	RN0710
Merrf sindrome	RN0720
Short sindrome	RN0730
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090
Ivemark sindrome di	RN0740
Sclerosi tuberosa	RN0750
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Sture-Weber sindrome di	RN0770
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Aarskog sindrome di	RN0790
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Baller-Gerold sindrome di	RN0810
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Bloom sindrome di	RN0830
Borjeson sindrome di	RN0840
Charge associazione	RN0850

De Morsier sindrome di	RN0860
Dubowitz sindrome di	RN0870
Eec sindrome	RN0880
Freeman- Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Goldenhar sindrome di	RN0910
Hermansky – Pudlak sindrome di	RN0920
Holt – Oram sindrome di	RN0930
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener sindrome di	RN0950
Maffucci sindrome di RN0960	RN0960
Marshall sindrome di	RN0970
Meckel sindrome di	RN0980
Moebius sindrome di	RN0990
Nager sindrome di	RN1000
Noonan sindrome di	RN1010
Opitz sindrome di	RN1020
Pallister – Hall sindrome di	RN1030
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Rieger sindrome	RN1050
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070
Russel – Silver sindrome di	RN1080
Schinzel – Giedion sindrome di	RN1090
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson – Golabi – Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome Branchio – Oculo - Facciale	RN1130
Sindrome Branchio – Oto - Renale	RN1140
Sindrome Cranio – Facio - Cutanea	RN1150
Sindrome Oculo - Cerebro - Cutanea	RN1160
Sindrome Proteo	RN1170
Sindrome Trico – Rino - Falangea	RN1180
Sindrome Unghia - Rotula	RN1190
Smith – Lemli – Opitz sindrome di	RN1200
Smith – Magenis sindrome di	RN1210
Stickler sindrome di	RN1220
Summit sindrome di	RN1230

Townes – Brocks sindrome di	RN1240
Vacterial associazione	RN1250
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Winchester sindrome di	RN1280
Wolfram sindrome di	RN1290
Angelman sindrome di	RN1300
Prader – Willi sindrome di	RN1310
Marfan sindrome di	RN1320
Sindrome da X Fragile	RN1330
Aase – Smith sindrome di	RN1340
Alagille sindrome di	RN1350
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Bardet – Biedl sindrome di	RN1380
Carpenter sindrome di	RN1390
Cockayne sindrome di	RN1400
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Denys – Drash sindrome di	RN1430
Displasia Oculo – Digito - Dentale	RN1440
Displasia Spondiloepifisiaria congenita	RN1450
Fraser sindrome di	RN1460
Hay – Wells sindrome di	RN1470
Ipomelanosi di Ito	RN1480
Isaacs sindrome di	RN1490
Kid sindrome	RN1500
Klippel – Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau – Kleffner sindrome di	RN1520
Leopard sindrome di	RN1530
Levy – Hollister sindrome di	RN1540
Marshall – Smith sindrome di	RN1550
Neu – Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Norrie malattia di	RN1580
Pallister –Killian sindrome di	RN1590
Pearson sindrome di	RN1600

Poems sindrome di	RN1610
Rubinstein – Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome Acrocallosa	RN1630
Sindrome Cerebro – Oculo – Facio - Scheletrica	RN1640
Sindrome del Nevo displastico	RN1650
Sindrome del Nevo epidermale	RN1660
Sindrome Pterigio multiplo	RN1670
Sindrome Trico – Dento - Ossea	RN1680
Sindrome Trombocitopenica con assenza di Radio	RN1690
Sjogren – Larsson sindrome di	RN1700
Tay sindrome di	RN1710
Vogt – Koyanagi – Harada sindrome di	RN1720
Wagr sindrome di	RN1730
Walzer – Warburg – sindrome di	RN1740
Weill – Marchesani sindrome di	RN1750
Zellweger sindrome di	RN1760
Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Sindrome Fetale da acido valproico	RP0020
Sindrome Fetale da idantoina	RP0030
Sindrome Alcolica fetale	RP0040
Apnea infantile	RP0050
Kernittero	RP0060
Fibrosi epatica congenita	RP0070
Gerstmann sindrome di	RQ0010