



RACCOMANDAZIONI NAZIONALI - CATEGORIA 4
CODICI E DESCRIZIONE DELLE PATOLOGIE PER LA PRENOTAZIONE DELLE VACCINAZIONI PER I
TITOLARI DEI CODICI ESENZIONE PER MALATTIA RARA DI ETÀ 18-59 ANNI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RA0010	HANSEN, MALATTIA DI
RA0020	WHIPPLE, MALATTIA DI
RA0030	LYME, MALATTIA DI
RB0010	WILMS, TUMORE DI (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)
RB0020	RETINOBLASTOMA (ATTESTATO DI ESENZIONE RINNOVABILE DOPO 5 ANNI)
RB0030	CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI
RB0040	GARDNER, SINDROME DI
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
RB0070	SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
RB0071	MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO
RBG010	NEUROFIBROMATOSI
RBG020	COMPLESSO CARNEY
RBG021	CANCRO NON POLIPOSITICO EREDITARIO DEL COLON
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH
RC0020	KALLMANN, SINDROME DI
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
RC0022	IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA (ESENZIONE DI DURATA PARI A 5 ANNI, RINNOVABILE)
RC0050	LEPRECAUNISMO
RC0280	REFETOFF, SINDROME DI
RC0300	KENNY-CAFFEY, SINDROME DI
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
RCG031	SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RCG162	SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE
RF0400	PENDRED, SINDROME DI
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE
RC0090	DERCUM, MALATTIA DI
RC0160	IPOFOSFATASIA
RC0180	CRIGLER-NAJJAR, SINDROME DI
RC0230	CALCINOSI TUMORALE
RCG040	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
RCG060	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI ESCLUSO: DIABETE MELLITO
RCG061	IPERINSULINISMI CONGENITI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RCG070	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE (Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III)
RCG071	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO
RCG072	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
RCG073	DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
RCG074	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI (ESCLUSO: SINDROME DI ZELLWEGER codice RN1760)
RCG075	DIFETTI CONGENITI DELLA CHETOGENESI E DELLA CHETOLISI
RCG076	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL PIRUVATO E DEL CICLO DEGLI ACIDI TRICARBOSSILICI
RCG077	DIFETTI CONGENITI ISOLATI DI UN COMPLESSO DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE
RCG082	SINDROMI DA DEFICIT CONGENITO DI CREATINA
RCG083	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE
RCG084	MALATTIE PEROSSISOMIALI
RCG085	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI PEPTIDI
RCG090	MUCOLIPIDOSI
RCG091	OLIGOSACCARIDOSI
RCG092	DIFETTI CONGENITI RESPONSIVI ALLA BIOTINA
RCG093	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA COBALAMINA E DEL FOLATO
RCG094	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D
RCG095	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI ESCLUSO: DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E (codice RFG040)
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RCG101	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO
RCG102	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME
RC0150	WILSON, MALATTIA DI
RCG103	ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI
RCG110	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
RCG120	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
RCG130	AMILOIDOSI SISTEMICHE
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI
RCG180	ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE
RCG190	DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)
RFG020	CEROIDOLIPOFUSCINOSI
RFG030	GANGLIOSIDOSI
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO
RC0191	ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA-1-ANTITRIPSINA
RC0220	SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI (FORMA PRIMITIVA)
RC0290	SCHNITZLER, SINDROME DI
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
RCG161	SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI, MALATTIA DI
RD0070	ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE (ESCLUSO: FORME MIDOLLARI APLASTICHE TRANSITORIE)
RD0080	SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI
RD0081	MASTOCITOSI SISTEMICA
RDG010	ANEMIE EREDITARIE (ESCLUSO: DEFICIT DI GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI)
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
RDG040	TROMBOCITOPENIE EREDITARIE
RDG051	NEUTROPENIE CONGENITE
RDG050	SINDROMI MIELODISPLASTICHE
RF0040	RETT, SINDROME DI
RF0050	ATROFIA DENTATORUBRO-PALLIDOLUYSIANA
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA
RF0061	DRAVET, SINDROME DI
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO
RF0080	COREA DI HUNTINGTON
RF0081	ATROFIA MULTISISTEMICA
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA
RF0111	SCHILDER, MALATTIA DI
RF0130	LENNOX-GASTAUT, SINDROME DI
RF0140	WEST, SINDROME DI
RF0150	NARCOLESSIA
RF0160	MELKERSSON-ROSENTHAL, SINDROME DI
RF0170	PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE
RF0181	NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCALE
RF0183	GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI (LIMITATAMENTE ALLE FORME CRONICHE, GRAVI ED INVALIDANTI)
RF0182	LEWIS SUMNER, SINDROME DI
RF0310	CADASIL
RF0350	EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE
RF0360	EMIPLEGIA ALTERNANTE
RF0370	FAHR, MALATTIA DI
RF0380	MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RF0390	PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE
RF0410	SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA (LIMITATAMENTE ALLE FORME ANATOMICAMENTE E/O CLINICAMENTE RILEVANTI)
RF0411	SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA
RFG010	LEUCODISTROFIE
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI
RFG041	NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
RF0190	EATON-LAMBERT, SINDROME DI
RFG160	DISTONIE PRIMARIE
RC0270	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA
RN1490	ISAACS, SINDROME DI
RN1520	LANDAU-KLEFFNER, SINDROME DI
RN1610	SINDROME POEMS
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE
RF0201	COATS, MALATTIA DI
RF0210	EALLES, MALATTIA DI
RF0220	BEHR, SINDROME DI
RF0230	IRIDOCICLITE ETROCROMICA DI FUCHS
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA
RF0260	OGUCHI, SINDROME DI
RF0270	COGAN, SINDROME DI
RF0280	CHERATOCONO
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA
RF0320	COROIDITE MULTIFOCAL
RF0330	COROIDITE SERPIGINOSA
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA
RC0210	BEHÇET, MALATTIA DI
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHÖNLEIN RICORRENTE
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA
RG0030	POLIARTERITE NODOSA
RG0050	GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE
RG0060	GOODPASTURE, SINDROME DI
RG0070	GRANULOMATOSI CON POLIANGITE

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI
RG0090	TAKAYASU, MALATTIA DI
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA
RG0110	BUDD-CHIARI, SINDROME DI
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
RGG020	LINFEDEMI PRIMARI CRONICI
RG0120	IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
RH0011	SARCOIDOSI (ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI)
RH0020	EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH0021	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
RH0022	PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RHG011	SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
RNG110	DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
RI0010	ACALASIA ISOLATA E ACALASIA ASSOCIATA A SINDROMI
RI0020	GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE PRIMITIVA
RIG010	COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
RIG020	DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE
RJG010	TUBULOPATIE PRIMITIVE
RJG020	GLOMERULOPATIE PRIMITIVE (ESCLUSO: GLOMERULOPATIA A LESIONI MINIME)
RN1360	ALPORT, SINDROME DI
RL0010	ERITROCHERATOLISI HIEMALIS
RL0030	PEMFIGO
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS
RL0070	SINDROME MICHELIN TIRE BABY
RL0080	SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA
RL0090	PIODERMA GANGRENOSO CRONICO
RN0500	CUTIS LAXA
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO
RN0530	CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA
RN0540	CUTE MARMORATA TELEANGECTASICA CONGENITA
RN0550	DARIER, MALATTIA DI
RN0570	EPIDERMOLISI BOLLOSA EREDITARIA
RN0580	ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA
RN0590	ERITROCHERATODERMIA VARIABILE

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE
RN1470	HAY-WELLS, SINDROME DI
RN1560	NEU-LAXOVA, SINDROME DI
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO
RN1700	SJÖGREN-LARSSON, SINDROME DI
RN1710	TAY, SINDROME DI
RNG070	ITTIOSI CONGENITE (ESCLUSO: FORME NON GRAVI DI ITTIOSI VOLGARE)
RNG130	CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE
RNG151	SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
RM0010	DERMATOMIOSITE
RM0020	POLIMIOSITE
RM0021	SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
RM0030	CONNETTIVITE MISTA
RM0040	FASCITE EOSINOFILA
RM0050	FASCITE DIFFUSA
RM0060	POLICONDRITE RICORRENTE
RM0070	ANGIOMATOSI CISTICA DIFFUSA DELL'OSSO
RM0080	ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA
RM0090	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA
RM0100	MELOREOSTOSI
RM0110	MIOSITE A CORPI INCLUSI
RM0111	MIOSITE EOSINOFILA IDIOPATICA
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
RM0121	SINDROME SAPHO
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI
RC0270	LOWE, SINDROME DI
RFG150	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
RN0010	ARNOLD-CHIARI, SINDROME DI
RN0020	MICROCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE
RN0040	JOUBERT, SINDROME DI
RN0050	LISSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0060	OLOPROSENCEFALIA ISOLATA O SINDROMICA
RN0070	FOIX-CHAVANY-MARIE, SINDROME DI
RN0090	AXENFELD-RIEGER, ANOMALIA DI
RN0100	PETERS, ANOMALIA DI
RN0110	ANIRIDIA
RN0130	ANOMALIA "MORNING-GLORY"
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RN0210	ATRESIA BILIARE
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA
RN0260	FOCOMELIA
RN0270	DEFORMITA' DI SPRENGEL
RN0290	CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE
RN0320	GASTROSCHISI
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY
RN0322	ONFALOCELE
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI
RN0370	DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC), SINDROME DI
RN0380	FILIPPI, SINDROME DI
RN0401	COHEN, SINDROME DI
RN0410	JARCHO-LEVIN, SINDROME DI
RN0420	PALLISTER W, SINDROME DI
RN0430	POLAND, SINDROME DI
RN0450	SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE
RN0460	SINDROME FEMORO-FACCIALE
RN0650	PARRY-ROMBERG, SINDROME DI
RN0740	IVEMARK , SINDROME DI
RN0830	BLOOM, SINDROME DI
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI
RN0850	SINDROME CHARGE
RN0860	DISPLASIA SETTO-OTTICA
RN0900	FRYNS, SINDROME DI
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI
RN0930	HOLT-ORAM, SINDROME DI
RN0940	SINDROME KABUKI
RN0960	MAFFUCCI, SINDROME DI
RN0970	MARSHALL, SINDROME DI
RN1000	NAGER, SINDROME DI
RN1010	NOONAN, SINDROME DI
RN1020	OPITZ, SINDROME DI
RN1021	SINDROME FG
RN1030	PALLISTER-HALL, SINDROME DI
RN1050	AXENFELD-RIEGER, SINDROME DI
RN1130	SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE
RN1140	SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA
RN1160	SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
RN1190	SINDROME NAIL-PATELLA
RN1210	SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RN1240	TOWNES-BROCKS, SINDROME DI
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER
RN1260	WILDERVANCK, SINDROME DI
RN1280	WINCHESTER, SINDROME DI
RN1290	WOLFRAM, SINDROME DI
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI
RN1310	PRADER-WILLI, SINDROME DI
RN1330	SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI
RN1440	DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA
RN1460	FRASER, SINDROME DI
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI
RN1530	SINDROME LEOPARD
RN1540	LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI
RN1570	NEUROACANTOCITOSI
RN1580	NORRIE, MALATTIA DI
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA
RN1640	SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA
RN1720	VOGT-KOYANAGI-HARADA, SINDROME DI
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI
RN1750	WEILL-MARCHESANI, SINDROME DI
RN1770	SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER
RN1780	CHAR, SINDROME DI
RN1810	ESTROFIA VESCICALE
RN1820	FINE-LUBINSKY, SINDROME DI
RN1830	SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
RN1850	MAINZER-SALDINO, SINDROME DI
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
RNG020	SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
RN0890	FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI
RN1060	ROBERTS, SINDROME DI
RN1110	SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE
RN1670	SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI
RN0480	SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA
RNG030	SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI
RNG030	ACROCEFALOSINDATTILIA
RN0800	ANTLEY-BIXLER, SINDROME DI
RN0810	BALLER-GEROLD, SINDROME DI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RN1390	CARPENTER, SINDROME DI
RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA
RNG040	CROUZON, MALATTIA DI
RNG040	DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE
RNG040	DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE
RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE
RN0400	JACKSON-WEISS, SINDROME DI
RN1040	PFEIFFER, SINDROME DI
RN1230	SUMMITT, SINDROME DI
RNG040	ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE ISOLATE O IN FORMA SINDROMICA
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y)
RN0680	TURNER, SINDROME DI
RNG090	SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI
RN1590	PALLISTER-KILLIAN, SINDROME DI
RN0670	SINDROME DEL "CRI DU CHAT"
RN1730	SINDROME WAGR
RN1270	WILLIAMS, SINDROME DI
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN, SINDROME DI
RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
RN0330	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI
RN1320	MARFAN, SINDROME DI
RN1220	STICKLER, SINDROME DI
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE
RN0790	AARSKOG, SINDROME DI
RN0870	DUBOWITZ, SINDROME DI
RN1070	ROBINOW, SINDROME DI
RN1080	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI
RN1100	SECKEL, SINDROME DI
RN0730	SHORT SINDROME
RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI
RN1550	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI
RN1120	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI
RC0310	SOTOS, SINDROME DI
RN0490	WEAVER, SINDROME DI
RNG094	SINDROMI PROGEROIDI
RN1400	COCKAYNE, SINDROME DI
RC0060	WERNER, SINDROME DI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RNG095	SINDROMI DI WAARDENBURG
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)
RNG101	COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO
RNG111	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO
RNG121	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE
RN0910	GOLDENHAR, SINDROME DI
RN0390	SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG
RN0470	SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE
RNG131	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE
RN0340	ADAMS-OLIVER, SINDROME DI
RN0440	SEQUENZA SIRENOMELICA
RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI (ESCLUSI: DIFETTO INTERVENTRICOLARE ISOLATO; DIFETTO INTERATRIALE ISOLATO; STENOSI ISOLATA DELLA VALVOLA POLMONARE; PERVIETÀ DEL DOTTO DI BOTALLO)
RNG142	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI PERIFERICI
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE
RN0760	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA
RN1170	SINDROME PROTEUS
RN0770	STURGE-WEBER, SINDROME DI
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE)
RN0980	MECKEL, SINDROME DI
RJ0040	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
RN1430	DENIS-DRASH, SINDROME DI
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI

CODICE ESENZIONE	DESCRIZIONE
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO
RNG271	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE
RN0280	ACRODISOSTOSI
RQ0010	GERSTMANN, SINDROME DI
RN0310	KLIPPEL-FEIL , SINDROME DI
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE
RP0060	KERNITTERO
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA
RP0080	EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA
RC0241	FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE
RC0243	SINDROME TRAPS
RCG050	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE
RF0010	ALPERS, MALATTIA DI
RF0020	KEARNS-SAYRE, SINDROME DI
RF0030	LEIGH, MALATTIA DI
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI
RN0710	SINDROME MELAS
RN0720	SINDROME MERRF
RN0950	KARTAGENER, SINDROME DI
RN1200	SMITH-LEMLI-OPITZ, SINDROME DI
RN1600	PEARSON, SINDROME DI
RN1760	ZELLWEGER, SINDROME DI