

## DM 279/01 MALATTIE RARE

Il decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare" individua le malattie rare e prevede l'istituzione di una Rete assistenziale dedicata, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, nonché l'istituzione del registro nazionale delle malattie rare.

Il codice alfanumerico si compone di sei caratteri:

- il primo carattere è la lettera "R" che indica che la malattia è individuata come rara;
- il secondo carattere è una lettera che indica il settore della classificazione ICD9-CM cui la malattia o il gruppo di malattie appartiene (es. RFxxxx: la lettera F corrisponde ad una malattia rara del settore 6 Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso -codici da 320 a 389-);
- il terzo carattere è costituito dal numero "0" nel caso di una malattia singola e dalla lettera "G" quando il codice si riferisce ad un gruppo di malattie (es. RF0xxx; RFGxxx);
- i successivi caratteri indicano la numerazione progressiva della malattia o del gruppo di malattie comprese in ciascun settore (es. RF0010, RFG010).

Quando il codice si riferisce ad un gruppo di malattie, tutte le malattie afferenti allo stesso gruppo (anche quando non espressamente indicate in via esemplificativa) sono identificate da quel medesimo codice.

Tra un codice e l'altro è mantenuta una riserva di codici utile a consentire l'eventuale inserimento di ulteriori malattie, classificate alla luce delle conoscenze scientifiche, nel rispetto del criterio di classificazione.

Il provvedimento prevede il diritto all'esenzione per le prestazioni individuate tra quelle incluse nei livelli essenziali e uniformi di assistenza nonché assoggettate alla partecipazione al costo ai sensi della normativa vigente.

Le prestazioni erogabili in esenzione rispondono ai criteri di appropriatezza ai fini del monitoraggio dell'evoluzione della malattia e di efficacia ai fini della prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Il d.m. n. 279/2001, a causa della varietà e della complessità delle manifestazioni cliniche di ciascuna malattia, non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede che siano erogate in esenzione tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

In considerazione dell'onerosità e complessità dell'iter diagnostico per le malattie rare, l'esenzione è estesa anche ad indagini volte all'accertamento delle malattie rare e ad indagini genetiche sui familiari dell'assistito, eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica.

I provvedimenti non considerano le prestazioni di assistenza protesica e integrativa e di assistenza farmaceutica.

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA
2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239) - RB
3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC
4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289) - RD
6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF
7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG
9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI
10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 580 a 629) - RJ
12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709) - RL
13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739) - RM
14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN
15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779) - RP
16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799) - RQ

*COD. MALATTIA MALATTIA E/O GRUPPO MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO; SINONIMI.*

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

RA0010 HANSEN MALATTIA DI  
RA0020 WHIPPLE MALATTIA DI sinonimi: LIPODISTROFIA INTESTINALE  
RA0030 LYME MALATTIA DI

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

RB0010 WILMS TUMORE DI sinonimi: NEFROBLASTOMA  
RB0020 RETINOBLASTOMA  
RB0030 CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI  
RB0040 GARDNER SINDROME DI  
RB0050 POLIPOSI FAMILIARE  
RB0060 LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI sinonimi: LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE  
RBG010 NEUROFIBROMATOSI

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

RC0010 DEFICIENZA DI ACTH  
RC0020 KALLMANN SINDROME DI sinonimi: IPOGONADISMO CON ANOSMIA

RCG010 IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI BARTTER SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: CONN SINDROME DI

RCG020 SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA

RC0030 REIFENSTEIN SINDROME DI sinonimi: SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI

RCG030 POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI SCHMIDT SINDROME DI POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II

RC0040 PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA

RC0050 LEPRECAUNISMO sinonimi: DONHOUE SINDROME DI

RC0060 WERNER SINDROME DI

RC0070 DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO sinonimi: ACRODERMATITE ENTEROPATICA

RCG040 DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI CISTINOSI  
malattie afferenti al gruppo: HARTNUP MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: ALBINISMO  
malattie afferenti al gruppo: ALCAPTONURIA  
malattie afferenti al gruppo: IPERVALINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO  
malattie afferenti al gruppo: OMOCISTINURIA  
malattie afferenti al gruppo: SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA  
malattie afferenti al gruppo: IPERISTIDINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE  
malattie afferenti al gruppo: ALANINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: IMINOACIDEMIA

RCG050 DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA CITRULLINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: IPERAMMONIEMIA EREDITARIA

RCG060 DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito GLICOGENOSI  
malattie afferenti al gruppo: GALATTOSEMIA  
malattie afferenti al gruppo: FRUTTOSEMIA  
malattie afferenti al gruppo: MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO

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." IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa  
malattie afferenti al gruppo: DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA  
malattie afferenti al gruppo: IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb  
malattie afferenti al gruppo: IPOBETALIPOPROTEINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: ABETALIPOPROTEINEMIA BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI

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." TANGIER MALATTIA DI DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA  
malattie afferenti al gruppo: DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI  
malattie afferenti al gruppo: IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE  
malattie afferenti al gruppo: XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA  
malattie afferenti al gruppo: DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI

RC0080 LIPODISTROFIA TOTALE

RCG080 DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI FABRY MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: GAUCHER MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: NIEMANN PICK MALATTIA DI

RCG090 MUCOLIPIDOSI

RC0090 DERCUM MALATTIA DI sinonimi: ADIPOSI DOLOROSA

RC0100 FARBER MALATTIA DI sinonimi: DEFICIENZA DI CERAMIDASI

RC0110 CRIOGLOBULINEMIA MISTA

RC0120 ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA

RC0130 ATRANSFERRINEMIA CONGENITA

RC0140 WALDMANN MALATTIA DI

RCG100 ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO EMOCROMATOSI EREDITARIA EMOCROMATOSI FAMILIARE  
malattie afferenti al gruppo: SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA

RC0150 WILSON MALATTIA DI sinonimi: "DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE"

RC0160 IPOFOSFATASIA sinonimi: FOSFOETILAMINURIA

RC0170 RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE

RCG110 PORFIRIE

RCG120 DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE LESCH-NYHAN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: XANTINURIA

RCG130 AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI

RC0180 CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI

RCG140 MUCOPOLISACCARIDOSI HUNTER SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: HURLER SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: MORQUIO MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: SANFILIPPO SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: SCHEIE SINDROME DI

RC0190 ANGIOEDEMA EREDITARIO sinonimi: EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO  
RC0200 CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA  
RCG150 ISTIOCITOSI CRONICHE ISTIOCITOSI X  
RCG160 IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE AGAMMAGLOBULINEMIA  
malattie afferenti al gruppo: DI GEORGE SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: NEZELOF SINDROME DI  
RC0210 BEHËET MALATTIA DI

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

RDG010 ANEMIE EREDITARIE SFEROOCITOSI EREDITARIA  
malattie afferenti al gruppo: FAVISMO  
malattie afferenti al gruppo: TALASSEMIE  
malattie afferenti al gruppo: ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI  
malattie afferenti al gruppo: BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA  
malattie afferenti al gruppo: FANCONI ANEMIA DI PANCITOPENIA DI FANCONI  
malattie afferenti al gruppo: ANEMIE SIDEROBLASTICHE  
RD0010 SINDROME EMOLITICO UREMICA  
RD0020 EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA sinonimi: MARCHIAFAVA-MICHELÌ SINDROME DI  
RDG020 DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE EMOFILIA A  
malattie afferenti al gruppo: EMOFILIA B  
malattie afferenti al gruppo: DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE  
malattie afferenti al gruppo: VON WILLEBRAND MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI  
RD0030 PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE  
RDG030 PIASTRINOPATIE EREDITARIE BERNARD SOULIER SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: STORAGE POOL DEFICIENCY  
malattie afferenti al gruppo: TROMBOASTENIA  
RDG040 TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA  
RD0040 NEUTROPENIA CICLICA  
RD0050 MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA sinonimi: DISFAGOCITOSI CRONICA  
RD0060 CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI

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

RFG010 LEUCODISTROFIE ALEXANDER MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: CANAVAN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: KRABBE MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: LEUCODISTROFIA METACROMATICA  
malattie afferenti al gruppo: PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI  
RFG020 CEROIDO-LIPOFUSCINOSI BATTEN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: KUFES MALATTIA DI  
RFG030 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  
RFG040 MALATTIE SPINOCEREBELLARI ATASSIA DI FRIEDREICH  
malattie afferenti al gruppo: PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE  
malattie afferenti al gruppo: DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA  
malattie afferenti al gruppo: DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE  
malattie afferenti al gruppo: DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES ATROFIA CEREBELLO OLIVARE  
malattie afferenti al gruppo: DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT ATROFIA SPINODENTATA  
malattie afferenti al gruppo: ATASSIA PERIODICA ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE  
malattie afferenti al gruppo: MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: ATASSIA FRIEDREICH-LIKE DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E  
malattie afferenti al gruppo: ATASSIA TELEANGECTASICA LOUIS BAR SINDROME DI  
RFG050 ATROFIE MUSCOLARI SPINALI WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: KENNEDY MALATTIA DI  
RF0100 SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA  
RF0110 SCLEROSI LATERALE PRIMARIA  
RF0120 ADRENOLEUCODISTROFIA sinonimi: SCHILDER MALATTIA DI  
RF0130 LENNOX GASTAUT SINDROME DI  
RF0140 WEST SINDROME DI

RF0150 NARCOLESSIA  
RF0160 MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI  
RFG060 NEUROPATIE EREDITARIE DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III  
malattie afferenti al gruppo: NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE  
malattie afferenti al gruppo: CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE  
malattie afferenti al gruppo: NEUROPATIA TOMACULARE POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE  
malattie afferenti al gruppo: NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA  
malattie afferenti al gruppo: REFSUM MALATTIA DI EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME  
malattie afferenti al gruppo: NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE  
malattie afferenti al gruppo: ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: ROUSSY-LEVY SINDROME DI  
RF0170 STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI sinonimi: PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA  
RF0180 POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE  
RF0190 EATON-LAMBERT SINDROME DI  
RFG070 MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE MIOPATIA CENTRAL CORE  
malattie afferenti al gruppo: MIOPATIA CENTRONUCLEARE  
malattie afferenti al gruppo: MIOPATIA DESMIN STORAGE  
malattie afferenti al gruppo: MIOPATIA NEMALINICA  
RFG080 DISTROFIE MUSCOLARI BECKER DISTROFIA DI  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE  
malattie afferenti al gruppo: DUCHENNE DISTROFIA DI  
malattie afferenti al gruppo: ERB DISTROFIA DI  
malattie afferenti al gruppo: LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI  
RFG090 DISTROFIE MIOTONICHE STEINERT MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: THOMSEN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: VON EULENBURG MALATTIA DI  
RFG100 PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE  
RF0200 VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE sinonimi: "CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI; COATS MALATTIA DI"  
RF0210 EALES MALATTIA DI  
RF0220 BEHR SINDROME DI  
RFG110 DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE DISTROFIA VITREO RETINICA RETINOSCHISI GIOVANILE  
malattie afferenti al gruppo: RETINITE PIGMENTOSA DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA  
malattie afferenti al gruppo: RETINITE PUNCTATA ALBESCENS FUNDUS ALBIPUNCTATUS  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA DEI CONI  
malattie afferenti al gruppo: STARGARDT MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: AMAUOSI CONGENITA DI LEBER  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST FUNDUS FLAVIMACULATUS  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA IALINA DELLA RETINA GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI  
RFG120 DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE  
RF0230 CICLITE ETROCROMICA DI FUCH  
RF0240 ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE  
RF0250 EMERALOPIA CONGENITA  
RF0260 OGUCHI SINDROME DI  
RF0270 COGAN SINDROME DI  
RFG130 DEGENERAZIONI DELLA CORNEA DEGENERAZIONE NODULARE DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN  
malattie afferenti al gruppo: DEGENERAZIONE MARGINALE TERRIEN SINDROME DI  
RFG140 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA MEESMANN DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE  
malattie afferenti al gruppo: COGAN DISTROFIA DI DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA CORNEALE GRANULARE "DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I;  
DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BUCKLER"  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE "DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE"  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA CORNEALE MACULARE DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA  
malattie afferenti al gruppo: CORNEA GUTTATA  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA  
malattie afferenti al gruppo: FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA  
RF0280 CHERATOCONO  
RF0290 CONGIUNTIVITE LIGNEA  
RF0300 ATROFIA OTTICA DI LEBER sinonimi: NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA

#### **MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG**

RG0010 ENDOCARDITE REUMATICA  
RG0020 POLIANGIOITE MICROSCOPICA sinonimi: POLIARTERITE MICROSCOPICA  
RG0030 POLIARTERITE NODOSA  
RG0040 KAWASAKI SINDROME DI  
RG0050 CHURG-STRAUSS SINDROME DI  
RG0060 GOODPASTURE SINDROME DI  
RG0070 GRANULOMATOSI DI WEGENER

RG0080 ARTERITE A CELLULE GIGANTI sinonimi: HORTON MALATTIA DI  
RGG010 MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-  
SINDROME EMOLITICO UREMICA  
malattie afferenti al gruppo: PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA MOSCHOWITZ SINDROME DI  
RG0090 TAKAYASU MALATTIA DI  
RG0100 TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA sinonimi: RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI  
RG0110 BUDD-CHIARI SINDROME DI

**MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI**

RI0010 ACALASIA  
RI0020 GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE  
RI0030 GASTROENTERITE EOSINOFILA  
RI0040 SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE  
RI0050 COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE  
RI0060 SPRUE CELIACA  
RI0070 MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI  
RI0080 LINFANGECTASIA INTESTINALE

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

RJ0010 DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO  
RJ0020 FIBROSI RETROPERITONEALE  
RJ0030 CISTITE INTERSTIZIALE

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

RL0010 ERITROCHERATOLISI HIEMALIS  
RL0020 DERMATITE ERPETIFORME  
RL0030 PEMFIGO  
RL0040 PEMFIGOIDE BOLLOSO  
RL0050 PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE  
RL0060 LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS

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

RM0010 DERMATOMIOSITE  
RM0020 POLIMIOSITE  
RM0030 CONNETTIVITE MISTA  
RMG010 CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE  
RM0040 FASCITE EOSINOFILA  
RM0050 FASCITE DIFFUSA  
RM0060 POLICONDRITE

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

RN0010 ARNOLD-CHIARI SINDROME DI  
RN0020 MICROCEFALIA  
RN0030 AGENESIA CEREBELLARE  
RN0040 JOUBERT SINDROME DI  
RN0050 LISSENCEFALIA  
RN0060 OLOPROSENCEFALIA  
RN0070 CHIRAY FOIX SINDROME DI sinonimi: "SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI"  
RN0080 DISAUTONOMIA FAMILIARE sinonimi: RILEY-DAY SINDROME DI  
RN0090 AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI  
RN0100 PETER ANOMALIA DI  
RN0110 ANIRIDIA  
RN0120 COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO  
RN0130 MORNING GLORY ANOMALIA DI  
RN0140 PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE  
RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS  
RN0160 ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA  
RN0170 ATRESIA DEL DIGIUNO  
RN0180 ATRESIA O STENOSI DUODENALE  
RN0190 ANO IMPERFORATO  
RN0200 HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI  
RN0210 ATRESIA BILIARE  
RN0220 CAROLI MALATTIA DI  
RN0230 MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO  
RN0240 ERMAFRODITISMO VERO  
RNG010 PSEUDOERMAFRODITISMI  
RN0250 RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA  
RNG020 ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE

RN0260 FOCOMELIA  
RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL  
RNG030 ACROCEFALOSINDATTILIA APERT SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: GOODMAN SINDROME DI  
RN0280 ACRODISOSTOSI  
RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE  
RNG040 ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA C SINDROME  
malattie afferenti al gruppo: CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA  
malattie afferenti al gruppo: CROUZON MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE  
malattie afferenti al gruppo: DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE  
RNG040 ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA DISPLASIA MAXILLONASALE  
malattie afferenti al gruppo: HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE  
malattie afferenti al gruppo: PIERRE ROBIN SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: TREACHER COLLINS SINDROME DI  
RN0300 SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE  
RN0310 KLIPPEL-FEIL SINDROME DI  
RNG050 CONDRODISTROFIE CONGENITE ACONDROGENESI  
malattie afferenti al gruppo: ACONDROPLASIA  
malattie afferenti al gruppo: DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA  
malattie afferenti al gruppo: DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE  
malattie afferenti al gruppo: ESOSTOSI MULTIPLA  
malattie afferenti al gruppo: KNIEST DISPLASIA DISPLASIA METATROPICA  
malattie afferenti al gruppo: SINDROME CAMPTOMELICA  
RNG060 OSTEODISTROFIE CONGENITE DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA OSTEOCONDROPLASIA  
malattie afferenti al gruppo: OSTEOGENESI IMPERFETTA  
malattie afferenti al gruppo: OSTEOPETROSI  
malattie afferenti al gruppo: DISPLASIA FIBROSA  
malattie afferenti al gruppo: ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA  
malattie afferenti al gruppo: FAIRBANK MALATTIA DI DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA  
malattie afferenti al gruppo: CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI  
malattie afferenti al gruppo: DISCONDROSTEOSI  
malattie afferenti al gruppo: DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA  
malattie afferenti al gruppo: ENGELMANN MALATTIA DI  
malattie afferenti al gruppo: McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA  
RN0320 GASTROSCHISI  
RN0330 EHLERS-DANLOS SINDROME DI  
RN0340 ADAMS-OLIVER SINDROME DI  
RN0350 COFFIN-LOWRY SINDROME DI  
RN0360 COFFIN-SIRIS SINDROME DI  
RN0370 DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI  
RN0380 FILIPPI SINDROME DI  
RN0390 GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA  
RN0400 JACKSON-WEISS SINDROME DI sinonimi: CRANIOSINOSTOSI-IPOPLASIA MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI  
RN0410 JARCHO-LEVIN SINDROME DI sinonimi: DISPLASIA SPONDILOCOSTALE  
RN0420 PALLISTER-W SINDROME DI  
RN0430 POLAND SINDROME DI  
RN0440 SEQUENZA SIRENOMELICA  
RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE  
RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE  
RN0470 SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE  
RN0480 SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA  
RN0490 WEAVER SINDROME DI  
RNG070 ITTIOSI CONGENITE ITTIOSI CONGENITA  
malattie afferenti al gruppo: ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE  
malattie afferenti al gruppo: ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO  
malattie afferenti al gruppo: ITTIOSI TIPO HARLEQUIN  
malattie afferenti al gruppo: ITTIOSI X-LINKED  
malattie afferenti al gruppo: NETHERTON SINDROME DI  
RN0500 CUTIS LAXA  
RN0510 INCONTINENTIA PIGMENTI  
RN0520 XERODERMA PIGMENTOSO  
RN0530 CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA  
RN0540 CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA  
RN0550 DARIER MALATTIA DI  
RN0560 DISCHERATOSI CONGENITA  
RN0570 EPIDERMOLISI BOLLOSA  
RN0580 ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA

RN0590 ERITROCHERATODERMIA VARIABILE  
RN0600 IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA sinonimi: ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO  
RN0610 IPOPLASIA FOCALE DERMICA  
RN0620 PACHIDERMOPERIOSTOSI sinonimi: TOURAINE-SALENTE-GOLE' SINDROME DI  
RN0630 PSEUDOXANTOMA ELASTICO  
RN0640 APLASIA CONGENITA DELLA CUTE  
RN0650 PARRY-ROMBERG SINDROME DI sinonimi: 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 sinonimi: MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS  
RN0720 MERRF SINDROME sinonimi: EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI  
RN0730 SHORT SINDROME  
RNG080 SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA  
RNG090 SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA  
RN0740 IVEMARK SINDROME DI sinonimi: ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI  
RN0750 SCLEROSI TUBEROSA sinonimi: 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 sinonimi: DISPLASIA SETTO-OTTICA  
RN0870 DUBOWITZ SINDROME DI  
RN0880 EEC SINDROME sinonimi: 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 SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI  
RN1100 SECKEL SINDROME DI  
RN1110 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE sinonimi: 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 sinonimi: ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA  
RN1200 SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI  
RN1210 SMITH-MAGENIS SINDROME DI  
RN1220 STICKLER SINDROME DI  
RN1230 SUMMIT SINDROME DI  
RN1240 TOWNES-BROCKS SINDROME DI  
RN1250 VACTERL ASSOCIAZIONE

RN1260 WILDERVANCK SINDROME DI  
RN1270 WILLIAMS SINDROME DI  
RN1280 WINCHESTER SINDROME DI  
RN1290 WOLFRAM SINDROME DI  
RN1300 ANGELMAN SINDROME DI  
RN1310 PRADER-WILLI SINDROME DI  
RN1320 MARFAN SINDROME DI  
RN1330 SINDROME DA X FRAGILE  
RN1340 AASE-SMITH SINDROME DI  
RN1350 ALAGILLE SINDROME DI  
RN1360 ALPORT SINDROME DI  
RN1370 ALSTROM SINDROME DI  
RNG100 ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE  
RN1380 BARDET-BIEDL SINDROME DI sinonimi: LAWRENCE- MOON SINDROME DI  
RN1390 CARPENTER SINDROME DI  
RN1400 COCKAYNE SINDROME DI  
RN1410 CORNELIA DE LANGE SINDROME DI  
RN1420 DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI sinonimi: IDIOZIA XERODERMICA  
RN1430 DENYS-DRASH SINDROME DI sinonimi: 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 sinonimi: BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI  
RN1490 ISAACS SINDROME DI  
RN1500 KID SINDROME sinonimi: CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'  
RN1510 KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI  
RN1520 LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI  
RN1530 LEOPARD SINDROME  
RN1540 LEVY-HOLLISTER SINDROME DI sinonimi: 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 sinonimi: PENA-SHOKEIR II SINDROME DI  
RN1650 SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO  
RN1660 SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL  
RN1670 SINDROME PTERIGIO MULTIPLO  
RN1680 SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA  
RN1690 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO  
RN1700 SJ(tm)GREN-LARSONN SINDROME DI  
RN1710 TAY SINDROME DI  
RN1720 VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI  
RN1730 WAGR SINDROME DI sinonimi: TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE  
RN1740 WALKER-WARBURG SINDROME DI  
RN1750 WEILL-MARCHESANI SINDROME DI  
RN1760 ZELLWEGER SINDROME DI

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

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

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

RQ0010 GERSTMANN SINDROME DI