

Elenco 18 gruppi Malattie Rare

GRUPPO 1 Malattie Metaboliche Ereditarie	
Codice	Definizione Malattia
RC0070	Deficienza congenita di zinco
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea
RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito
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
RC0080	Lipodistrofia totale
RCG080	Disturbi da accumulo di lipidi
RCG090	Mucopolisaccaridosi
RC0100	Farber malattia di
RC0120	Aceruloplasminemia congenita
RFG010	Leucodistrofie
RFG030	Gangliosidosi
RF0030	Leigh malattia di
RF0120	Adrenoleucodistrofia
RC0160	Iposfosfatasi
RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari
RCG140	Mucopolisaccaridosi
RN1600	Pearson sindrome di
RF0010	Alpers malattia di
RCG110	Porfirie
RN0710	Melas sindrome
RN0720	Merrf sindrome
RN1760	Zellweger sindrome di
RC0150	Wilson malattia di
GRUPPO 2 Malattie Nefrologiche	
Codice	Definizione Malattia
RD0010	Sindrome emolitico uremica
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
RJ0030	Cistite interstiziale
RN1360	Alport sindrome di
RG0010	Microangiopatie trombotiche
RN0250	Rene con midollare a spugna

GRUPPO 3	Malattie del Sistema Immunitario
Codice	Definizione Malattia
RCG160	Immunodeficienze primarie
RD0060	Chediak-higashi malattia di
RD0040	Neutropenia ciclica
RD0050	Malattia granulomatosa cronica
RC0110	Crioglobulinemia mista
RC0190	Angioedema ereditario
RG0060	Goodpasture sindrome di
RQ099R	Sensibilità Chimica Multipla Sindrome
GRUPPO 4	Malattie Ematologiche
Codice	Definizione Malattia
RC0130	Atransferrinemia congenita
RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro
RCG150	Istiocitosi croniche
RDG010	Anemie ereditarie
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione
RDG030	Piastronopatie ereditarie
RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie
RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio
GRUPPO 5	Malattie Reumatologiche
Codice	Definizione Malattia
RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente
RG0010	Endocardite reumatica
RG0020	Poliangiote microscopica
RG0030	Poliarterite nodosa
RG0040	Kawasaki sindrome di
RG0050	Churg-strauss sindrome di
RG0070	Granulomatosi di Wegener
RG0080	Arterite a cellule giganti
RG0090	Takayasu malattia di
RM0010	Dermatomiosite
RM0020	Polimiosite
RM0030	Connettivite mista
RMG010	Connettiviti indifferenziate
RM0040	Fascite eosinofila
RM0050	Fascite diffusa
RM0060	Policondrite
RC0210	Behçet malattia di

GRUPPO 6	Malattie Oculistiche
Codice	Definizione Malattia
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare
RF0210	Eales malattia di
RF0220	Behr sindrome di
RF0230	Ciclite eterocromica di fuch
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride
RF0250	Emeralopia congenita
RF0260	Oguchi sindrome di
RF0270	Cogan sindrome di
RF0280	Degenerazioni della cornea
RF0290	Distrofie ereditarie della cornea
RF0300	Cheratocono
RN0090	Congiuntivite lignea
RN0100	Atrofia ottica di Leber
RN0110	Axenfeld- rieger anomalia di
RN0120	Peter anomalia di
RN0130	Aniridia
RN0140	Coloboma congenito del disco ottico
RN01580	Morning glory anomalia di
RN01720	Persistenza della membrana pupillare
RN1580	Norrie malattia di
RN1720	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di
GRUPPO 7	Displasie Scheletriche e Disostosi
Codice	Definizione Malattia
RN0260	Focomelia
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di
RN0280	Acrodisostosi
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita
RN0270	Deformità di sprengel
RNG050	Condrodistrofie congenite
RNG060	Osteodistrofie congenite
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente
RN0410	Jarcho-levin sindrome di
RN1000	Nager sindrome di

GRUPPO 8 Malformazioni Cranio-Facciali	
Codice	Definizione Malattia
RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di
RNG030	Acrocefalosindattilia
RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
RN0800	Antley-Bixler sindrome di
RN0810	Baller-gerold sindrome di
RN0910	Goldenhar sindrome di
RN1040	Pfeiffer sindrome di
RN1390	Carpenter sindrome di
GRUPPO 9 Malattie Dermatologiche e Anomalie Vascolari	
Codice	Definizione Malattia
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis
RL0020	Dermatite erpetiforme
RL0030	Pemfigo
RL0040	Pemfigoide bolloso
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus
RN0150	Blue rubber bleb nevus
RNG070	Ittiosi congenite
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	Eritrocheratodermia epidermolitica
RN0610	Ipoplasia focale dermica
RN0620	Pachidermoperiostosi
RN0630	Pseudoxantoma elastico
RN0640	Aplasia congenita della cute
RN0650	Parry-Romberg sindrome di
RC0090	Dercum Malattia di
RN0770	Sturge-weber sindrome di
RN1660	Sindrome del nevo epidermale
RN1650	Nevo Displastico Sindrome del
RN1500	Kid sindrome

GRUPPO 10	Malattie Cardiologiche
Codice	Definizione Malattia
RN1320	Marfan sindrome di
GRUPPO 11	Malattie Gastrointestinali ed Epatiche
Codice	Definizione Malattia
RB0040	Gardner sindrome di
RC0140	Waldmann malattia di
RC0180	Crigler-najjar sindrome di
RG0110	Budd-Chiari sindrome di
RI0010	Acalasia
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante
RI0030	Gastroenterite eosinofila
RI0040	Sindrome da pseudo-obstruzione intestinale
RI0050	Colangite primitiva sclerosante
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli
RI0080	Linfangectasia intestinale
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
RN0320	Gastroschisi
RB0030	Cronkhite-Canada malattia di
RB0050	Poliposi familiare
RP0070	Fibrosi epatica congenita
GRUPPO 12	Sindromi Genetiche e Malformative Complesse
Codice	Definizione Malattia
RBG010	Neurofibromatosi
RN0290	Camptodattilia familiare
RN0300	Sindrome da regressione caudale
RN0310	Klippel-Feil sindrome di
RN0340	Adams-Oliver sindrome di
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di
RN0360	Coffin-Siris sindrome di
RN0380	Filippi sindrome di
RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo I sindrome di
RN0420	Pallister-W sindrome di
RN0430	Poland sindrome di
RN0440	Sequenza sirenomelica
RN0450	Sindrome cerebro-costomandibolare
RN0460	Sindrome femoro-facciale
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale

Codice	Definizione Malattia
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia
RN0490	Weaver sindrome di
RN0670	Cri Du Chat malattia del
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di
RN0730	Short sindrome
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica
RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
RN0740	Ivermark sindrome di
RN0790	Aarskog sindrome di
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di
RN0830	Bloom sindrome di
RN0840	Borjeson sindrome di
RN0850	Charge associazione
RN0870	Dubowitz sindrome di
RN0880	Eec sindrome
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di
RN0900	Fryns sindrome di
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di
RN0930	Holt-Oram sindrome di
RN0940	Kabuki sindrome della maschera
RN0960	Maffucci sindrome di
RN0970	Marshall sindrome di
RN0980	Meckel sindrome di
RN0990	Moebius sindrome di
RN1010	Noonan sindrome di
RN1020	Opitz sindrome di
RN1030	Pallister-Hall 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
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	Sindromeo proteo
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea
RN1190	Sindrome unghia-rotula
RN1210	Smith-Magenis sindrome di
RN1220	Stickler sindrome di

Codice	Definizione Malattia
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
RN1310	Prader-Willi sindrome di
RN1340	Aase-Smith sindrome di
RN1350	Alagille sindrome di
RN1370	Alstrom sindrome di
RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
RN1380	Bardet-biedl sindrome di
RN1400	Cockayne sindrome di
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di
RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di
RN1430	Denys-Drash sindrome di
RN1440	Displasia oculo-digito-dentale
RN1460	Fraser sindrome di
RN1470	Hay-Wells sindrome di
RN1480	Ipomelanosi di ito
RN1490	Isaacs sindrome di
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di
RN1530	Leopard sindrome
RN1540	Levy-Hollister sindrome di
RN1550	Marshall-Smith sindrome di
RN1560	Neu-Laxova sindrome di
RN1590	Pallister-Killian sindrome di
RN1610	Poems sindrome
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di
RN1630	Sindrome acrocallosa
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica
RN1670	Sindrome pterigio multiplo
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea
RN1700	Sjogren-Larsonn sindrome di
RN1710	Tay sindrome di
RN1730	Wagr sindrome di
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di
RP0010	Embriofetopatia rubeolica
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico
RP0030	Sindrome fetale da idantoina
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di
RP0040	Sindrome alcolica fetale

GRUPPO 13	Malattie Oncologiche
Codice	Definizione Malattia
RB0010	Wilms tumore di
RB0020	Retinoblastoma
RB0060	Linfoangioliomiomatosi
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di
GRUPPO 14	Malattie Infettive
Codice	Definizione Malattia
RA0010	Hansen malattia di
RA0020	Whipple malattia di
RA0030	Lyme malattia di
GRUPPO 15	Malattie del Sistema Nervoso Centrale
Codice	Definizione Malattia
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi
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
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di
RF0140	West sindrome di
RF0150	Narcolessia
RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di
RN0010	Arnold-chiari sindrome di
RN0020	Microcefalia
RN0030	Agenesia cerebellare
RN0040	Joubert sindrome di
RN0060	Oloprosencefalia
RN0050	Lissencefalia
RN1740	Walker-Warburg sindrome di
RN0070	Chiray Foix sindrome di
RN1570	Neuroacantocitosi
RP0060	Kernittero
RQ0010	Gerstmann sindrome di
RN0750	Sclerosi tuberosa
RN1300	Angelman sindrome di
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di
RN1330	Sindrome da X fragile
RFG040	Malattie spinocerebellari

GRUPPO 16	Malattie Neuromuscolari
Codice	Definizione Malattia
RFG060	Neuropatie ereditarie
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
RF0110	Sclerosi laterale primaria
RFG050	Atrofie muscolari spinali
RF0020	Kearns-Sayre Sindrome Di
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielizzante
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di
RFG070	Miopatie congenite ereditarie
RFG080	Distrofie muscolari
RFG090	Distrofie miotoniche
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di
RN0080	Disautonomia familiare
RNG020	Artrogriposi multiple congenite
GRUPPO 17	Malattie del sistema endocrino
Codice	Definizione Malattia
RC0010	Deficienza di Acth
RC0020	Kallmann sindrome di
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite
RC0030	Reifenstein sindrome di
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
RC0040	Pubertà precoce idiopatica
RC0050	Leprecaunismo
RC0060	Werner sindrome di
RN0860	De Morsier sindrome di
RN0680	Turner sindrome di
RN0240	Ermafroditismo vero
RNG010	Pseudoermafroditismi
RN0690	Klinefelter sindrome di
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
GRUPPO 18	Malattie Broncopneumologiche
Codice	Definizione Malattia
RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina
RP0050	Apnea infantile
RN0950	Kartagener sindrome di