

ALLEGATO A (MALATTIE RARE DI NUOVO INSERIMENTO NEL DPCM LEA e PATOLOGIE CRONICHE TRANSITATE NELLE MALATTIE RARE)

CENTRO	GRUPPI DI PATOLOGIE*
AOU FEDERICO II	2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15
AOU UNICAMPANIA	2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15
AO RUGGI D'ARAGONA SALERNO	3,5,6,7,8,9, 10,11,13,14
AORN CARDARELLI	2,5,6,7,10,15
AORN SANTOBONO	3,4,5,6,7,9,10,12,15,16
AORN COLLI	8,9,10,15 (solo RNG141)
AO SAN SEBASTIANO CASERTA	8
AO RUMMO BENEVENTO	2,3, 6,7, 8, 10,13,14,15,16
IRCCS PASCALE	2
AO MOSCATI AVELLINO	2,5,6,7,8,11,12,13,14,15
ASL NAPOLI 1	/

***LEGENDA (vedi ALLEG.1)**

- 2. TUMORI
- 3. M. GHIANDOLE ENDOCRINE
- 4.M. METABOLISMO
- 5.M. SISTEMA IMMUNE
- 6.M. SANGUE E SITEMA EMATOPOIETICO
- 7.M: DEL SISTEMA NERVOSO
- 8.M. APPARATO VISIVO
- 9.M. SISTEMA CIRCOLATORIO
- 10.M. APPARATO RESPIRATORIO
- 11.M. APPARATO DIGERENTE
- 12.M: APPARATO GENITO-URINARIO
- 13.M. DELLA CUTE E SOTTOCUTANEO
- 14.M: SISTEMA OSTEO-MUSCOLARE E CONNETTIVO
- 15.MALFORMAZIONI
- 16.CONDIZIONI PERINATALI

2. TUMORI

RB0070 SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE
RBG020 COMPLESSO CARNEY
RBG021 CANCRO NON POLIPOSICO EREDITARIO DEL COLON
RB0071 MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO

3. MALATTIA DELLE ghiandole ENDOCRINE

RC0021 DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH
RC0022 IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO
RCG031 SINDROMI DA RESISTENZA ALL'ORMONE DELLA CRESCITA
RC0300 KENNY-CAFFEY, SINDROME DI
RC0280 REFETTOFF, SINDROME DI RESISTENZA CONGENITA AGLI ORMONI TIROIDEI
RF0400 PENDRED, SINDROME DI
RCG162 SINDROMI DA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE

4. MALATTIE DEL METABOLISMO

RCG061 IPERINSULINISMI CONGENITI
RCG072 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEGLI ACIDI BILIARI
RCG073 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEI FOSFOLIPIDI E DEI GLICOSFINGOLIPIDI
RCG085 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI NEUROTRASMETTITORI E DEI PICCOLI
PEPTIDI
RCG110 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PORFIRINE E DELL'EME
RCG120 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
RC0230 CALCINOSI TUMORALE
RCG071 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO
RCG074 DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI
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

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 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE MALATTIE PEROSSISOMIALI

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

RCG101 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO

RCG102 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL RAME

RCG103 ALTRI DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI

RCG180 ALTRE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

RCG190 DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE PROTEICA (CDGS)

5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

RC0191 ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE

RCG161 SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI (le patologie
sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi):
FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (codice RC0241)
SINDROME TRAPS (codice RC0243)

RC0220 SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI

RC0290 SCHNITZLER, SINDROME DI

6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI

RDG050 SINDROMI MIELODISPLASTICHE

RD0070 ANEMIE APLASTICHE ACQUISITE

RD0080 SHWACHMAN-DIAMOND, SINDROME DI

RD0081 MASTOCITOSI SISTEMICA

RDG031 PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE

RDG051 NEUTROPENIE CONGENITE

7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO

RFG101 MIASTENIA GRAVIS (transitata dalle malattie croniche)

RF0061 DRAVET, SINDROME DI

RF0081 ATROFIA MULTISISTEMICA

RFG041 NEURODEGENERAZIONE CON ACCUMULO CEREBRALE DI FERRO

RFG160 DISTONIE PRIMARIE

RF0111 SCHILDER, MALATTIA DI

RF0310 CADASIL

RF0350 EMICRANIA EMIPLEGICA FAMILIARE

RF0360 EMIPLEGIA ALTERNANTE

RF0370 FAHR, MALATTIA DI

RF0380 MALATTIA DA INCLUSIONI INTRANUCLEARI NEURONALI

RF0390 PARALISI BULBARE PROGRESSIVA CON SORDITA' NEUROSENSORIALE

RF0410 SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA

RF0411 SINDROME DELLA PERSONA RIGIDA

RF0181 NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL

RF0182 LEWIS SUMNER, SINDROME DI

RF0183 GUILLAIN-BARRÉ, SINDROME DI

8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

RF0201 COATS, MALATTIA DI
RF0320 COROIDITE MULTIFOCALE
RF0330 COROIDITE SERPIGINOSA

9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO

RGG020 LINFEDEMI PRIMARI CRONICI

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

RNG110 DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
RG0120 IPERTENSIONE POLMONARE ARTERIOSA IDIOPATICA
RH0011 SARCOIDOSI
RHG010 MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RHG011 SINDROMI GRAVI ED INVALIDANTI CON IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA
RH0020 EMOSIDEROSI POLMONARE IDIOPATICA
RH0021 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE IDIOPATICA
RH0022 PROTEINOSI ALVEOLARE POLMONARE CONGENITA

11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE

RIG010 COLESTASI INTRAEPATICHE PROGRESSIVE FAMILIARI
RIG020 DIFETTI CONGENITI GRAVI ED INVALIDANTI DEL TRASPORTO INTESTINALE

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

RJG010 TUBULOPATIE PRIMITIVE
RJG020 GLOMERULOPATIE PRIMITIVE

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

RL0070 SINDROME MICHELIN TIRE BABY
RL0080 SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITÀ CLINICA

RL0090 PIODERMA GANGRENOSO CRONICO
RNG130 CHERATODERMIE PALMOPLANTARI EREDITARIE
RNG151 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA

14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO

RM0021 SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI
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 (transitata dalle malattie croniche)
RM0121 SINDROME SAPHO

15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

RJ0040 RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO
RNG150 AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA
RFG150 ANOFTALMIA/MICROFTALMIA ISOLATE O SINDROMICHE
RNG011 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO
RNG020 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
RNG030 SINDROMI CON CRANIOSINOSTOSI

RNG040 PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
RNG091 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE
RNG092 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE
RNG093 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO
RNG094 SINDROMI PROGEROIDI

RNG100 ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE) – SINDROME KBG

RNG101 COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO

RNG111 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
PREVALENTE INTERESSAMENTO DELL'APPARATO VISIVO

RNG131 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE

RNG141 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI
GRANDI VASI

RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI
PERIFERICI

RNG200 AMARTOMATOSI MULTIPLE

RNG251 DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGNESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI

RNG261 ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE MALATTIA RENALE E CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTIO AUTOSOMICO DOMINANTE)

RNG262 DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO

RNG271 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON DISOSTOSI COME SEGNO PREVALENTE

RNG121 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE:

RN1090 SCHINZEL-GEDION

RN0990 MOEBIUS

RN0150 SINDROME DI BEAN

RN0160 ATRESIA COLICA

RN0170 ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA

RN0180 CLOACA PERSISTENTE

RN0190 MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA

RN0201 SINDROME DI GOLDBERG-SHPRINTZEN

RN0480 SINDROME DI CRISPONI

RN1190 SINDROME DI NAIL-PATELLA

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER

RN1820 SINDROME DI FINE-LUBINSKY

RN0310 KLIPPEL-FEIL

RN0321 SINDROME PRUNE BELLY
RN0322 ONFALOCELE
RNG132 ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE
ADDOMINALE
RNG252 ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO
DIGERENTE
RN1810 ESTROFIA VESCICALE
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
RN1780 CHAR, SINDROME DI
RN0401 COHEN, SINDROME DI
RC0250 COSTELLO, SINDROME DI
RN1021 SINDROME FG
RC0270 LOWE, SINDROME DI SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
RN1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI
RN1830 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE
RNG095 SINDROMI DI WAARDENBURG

16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE

RP0080 EMBRIOPATIA DA IPERFENILALANINEMIA