

15. MALFORMAZIONI CONGENITE , CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE

CODICE MALATTIA	MALATTIA E/O GRUPPO	ESEMPI DI MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO	SINONIMI
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO			
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	HARTSFIELD-BIXLER-DEMYER, SINDROME DI	
RNG150	AGENESIA/DISGENESIA DEL CORPO CALLOSO IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	ANDERMANN, SINDROME DI DANDY-WALKER, SINDROME DI	
RN1340	AASE-SMITH, SINDROME DI		
RN1570	NEUROACANTOCITOSI		
RN1630	SINDROME ACROCALLOSA		
RN1740	WALKER-WARBURG, SINDROME DI		
RNG011	ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO	SINDROME IDROLETALE DISPLASIA CEREBRO-FACIO-TORACICA TORIELLO-CAREY, SINDROME DI BEN ARI-SHUPER-MIMOUNI, SINDROME DI BONNEMANN-MEINECKE, SINDROME DI	<i>PORENCEFALIA-IPOPLASIA CEREBELLARE-MALFORMAZIONI MULTIPLE</i>

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) PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA

MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE

RNG121 SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
 ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie
 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MOHR, MALATTIA DI
 GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) MOEBIUS, SINDROME DI
 SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI
 SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470) ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I
 PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0260 FOCOMELIA
RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL
RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE
RN0430 POLAND, SINDROME DI
RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE
RNG020 SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE (le patologie sottoelencate,
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)
 MARDEN-WALKER, SINDROME DI
 ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060) ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA
 BEALS, SINDROME DI
 SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) CRISPONI, SINDROME DI
 FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)
 SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110) SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I
 SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)
RNG131 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
 ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate,
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi) SINDROME RAPADILINO
 SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)
 ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)
 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI

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; PERVIETA
 DEL DOTTO DI BOTALLO) SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO
 EBSTEIN, ANOMALIA DI
 CUORE CRISS-CROSS
RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS
RN0740 IVEMARK, SINDROME DI
RN1510 KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI
RNG142 ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI
 PERIFERICI SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE
 ARTEROVENOSA (CMAVM)
 SINDROME CLOVE
 BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI

RNG040 ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE
 OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA PALATOSCHISI ISOLATA O SINDROMICA
 DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)

MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE

RNG121 **SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
 ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE** (le patologie
 sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

MOHR, MALATTIA DI

GOLDENHAR, SINDROME DI (codice RN0910) MOEBIUS, SINDROME DI

SINDROME CEFALOPOLISINDATTILIA DI GREIG (codice RN0390) SCHINZEL-GIEDION, SINDROME DI

SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE (codice RN0470)

ORO-FACIO-DIGITALE, SINDROME DI TIPO I

PAPILLON-LEAGE E PSAUME, SINDROME DI

MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE

RN0260 FOCOMELIA

RN0270 DEFORMITA' DI SPRENGEL

RN0290 CAMPTODATTILIA FAMILIARE

RN0430 POLAND, SINDROME DI

RN0460 SINDROME FEMORO-FACCIALE

RNG020 **SINDROMI CON ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE** (le patologie sottoelencate,
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

MARDEN-WALKER, SINDROME DI

ROBERTS, SINDROME DI (codice RN1060)

ARACNODATTILIA CONTRATTURALE CONGENITA

SINDROME TRISMA-PSEUDOCAMPTODATTILIA (codice RN0480) CRISPONI, SINDROME DI

FREEMAN-SHELDON, SINDROME DI (codice RN0890)

SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE (codice RN1110) SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO I

SINDROME DA PTERIGI MULTIPLI (codice RN1670)

RNG131 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON
 ALTERAZIONE DEGLI ARTI COME SEGNO PRINCIPALE** (le patologie sottoelencate,
 pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

SINDROME RAPADILINO

SEQUENZA SIRENOMELICA (codice RN0440)

ADAMS-OLIVER, SINDROME DI (codice RN0340)

SINDROME TROMBOCITOPENICA CON APLASIA DEL RADIO (codice RN1690)

MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI

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)

SINDROME DEL CUORE SINISTRO IPOPLASICO

EBSTEIN, ANOMALIA DI
 CUORE CRISS-CROSS

RN0150 BLUE RUBBER BLEB NEVUS

RN0740 IVE MARK, SINDROME DI

RN1510 KLIPPEL-TRENAUNAY, SINDROME DI

RNG142 **ALTRE SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEI VASI
 PERIFERICI**

SINDROME CON MALFORMAZIONE DEI CAPILLARI E MALFORMAZIONE
 ARTEROVENOSA (CMAVM)
 SINDROME CLOVE

BEAN, SINDROME DI
 ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI

MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE

RN0320	GASTROSCHISI		
RN0321	SINDROME PRUNE BELLY		
RN0322	ONFALOCELE		
RNG132	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELLA PARETE ADDOMINALE	SINDROME TORACO-ADDOMINALE	PENTALOGIA DI CANTRELL

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE

RN0190	MALFORMAZIONE ANO-RETTALE IN FORMA ISOLATA O SINDROMICA	CURRARINO, SINDROME DI	
RN0200	HIRSCHSPRUNG, MALATTIA DI		
RN0201	GOLDBERG-SHPRINTZEN, SINDROME DI		
RN0210	ATRESIA BILIARE		
RN0220	CAROLI, MALATTIA DI		
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO		
RNG251	DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE: AGENESIA, ATRESIE, FISTOLE E DUPLICAZIONI (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA (codice RN0160)	ATRESIA ILEALE	
	ATRESIA DEL DIGIUNO (codice RN0170)	ATRESIA COLICA	
	ATRESIA O STENOSI DUODENALE (codice RN0180)	ATRESIA INTESTINALE MULTIPLA	
		CLOACA PERSISTENTE	
		DUPLICAZIONI DEL TUBO DIGERENTE	
		COMPLESSO OEIS	ESTROFIA DELLA CLOACA
RNG252	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO DIGERENTE	MICROGASTRIA	
		IPOPLASIA/APLASIA DELLA MUSCOLATURA DELLA PARETE GASTRICA	

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE

RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA		SINDROME RENALE-RETINICA;
RNG261	MALATTIA RENALE CISTICA GENETICA (ESCLUSO RENE POLICISTICO AUTOSOMICO DOMINANTE) (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SENIOR-LOKEN, SINDROME DI	NEFRONOPTISI GIOVANILE CON AMAUROSIS DI LEBER;
	RENE POLICISTICO AUTOSOMICO RECESSIVO (codice RJ0040)		DISPLASIA RENALE CON APLASIA RETINICA
	MECKEL, SINDROME DI (codice RN0980)		
RN1810	ESTROFIA VESCICALE		
RNG262	DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)		
	PSEUDOERMAFRODITISMI (codice RNG010)	DISGENESIA GONADICA	
		PERRAULT, SINDROME DI	
		SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	REIFENSTEIN, SINDROME DI
	DENIS-DRASH, SINDROME DI (codice RN1430)		
	ERMAFRODITISMO VERO (codice RN0240)	SINDROME DA INSENSIBILITA' COMPLETA AGLI ANDROGENI	
RNG263	ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO	FRASIER, SINDROME DI	
		SINDROME SERKAL	
RNG264	ALTRE MALFORMAZIONI CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO	EPIPADIA	
		MEGALOURETRA	

RNG091	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	SHPRINTZEN-GOLDBERG, SINDROME DI LOEYS-DIETZ, SINDROME DI	
	MARFAN, SINDROME DI (codice RN1320)		
	EHLERS-DANLOS, SINDROME DI (codice RN0330)		
	STICKLER, SINDROME DI (codice RN1220)		
RNG092	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CON BASSA STATURA COME SEGNO PRINCIPALE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	NANISMO OSTEODISPLASTICO MICROCEFALICO PRIMITIVO (MOPD)	
	AARSKOG, SINDROME DI (codice RN0790)		
	DUBOWITZ, SINDROME DI (codice RN0870)		
	ROBINOW, SINDROME DI (codice RN1070)		
	RUSSELL-SILVER, SINDROME DI (codice RN1080)		
	SECKEL, SINDROME DI (codice RN1100)		
	SHORT SINDROME (codice RN0730)		
RNG093	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	EMIIPERTROFIA CONGENITA	
	BECKWITH-WIEDEMANN, SINDROME DI (codice RN0820)		
	SOTOS, SINDROME DI (codice RC0310)		GIGANTISMO CEREBRALE
	WEAVER, SINDROME DI (codice RN0490)		
	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL, SINDROME DI (codice RN1120)		
	MARSHALL-SMITH, SINDROME DI (codice RN1550)		
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE GRAVI ED INVALIDANTI CON RITARDO MENTALE (LIMITATAMENTE A SINDROMI NOTE)	SINDROME KBG	
RN1350	ALAGILLE, SINDROME DI		
RN1370	ALSTRÖM, SINDROME DI		
RNG200	AMARTOMATOSI MULTIPLE (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	COWDEN, MALATTIA DI	
	SCLEROSI TUBEROSA (codice RN0750)		
	PEUTZ-JEGHERS, SINDROME DI (codice RN0760)		
	STURGE-WEBER, SINDROME DI (codice RN0770)	BANNAYAN-ZONANA, SINDROME DI	MACROCEFALIA-LIPOMI MULTIPLI-EMANGIOMI
	VON HIPPEL-LINDAU, SINDROME DI (codice RN0780)	COMPLESSO DI VON MEYENBURG	
	SINDROME PROTEUS (codice RN1170)		
RN1300	ANGELMAN, SINDROME DI		
RN1250	ASSOCIAZIONE VACTERL/VATER		
RN1380	BARDET-BIEDL, SINDROME DI		LAURENCE-MOON, SINDROME DI
RN0830	BLOOM, SINDROME DI		
RN0840	BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN, SINDROME DI		
RN1780	CHAR, SINDROME DI		
RN0350	COFFIN-LOWRY, SINDROME DI		
RN0360	COFFIN-SIRIS, SINDROME DI		
RN0401	COHEN, SINDROME DI		
RN1410	CORNELIA DE LANGE, SINDROME DI		
RC0250	COSTELLO, SINDROME DI		
RN1010	NOONAN, SINDROME DI		
RN1150	SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA		
RN1530	SINDROME LEOPARD		
RN1420	DE SANCTIS-CACCHIONE, MALATTIA DI		

RN1330 SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE

MARTIN-BELL, SINDROME DI

RN1440 DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITALE

RN0380 FILIPPI, SINDROME DI

RN1021 SINDROME FG

RN1820 FINE-LUBINSKY, SINDROME DI

RN0900 FRYNS, SINDROME DI

RN0920 HERMANSKY-PUDLAK, SINDROME DI

RN0930 HOLT-ORAM, SINDROME DI

RN1540 LEVY-HOLLISTER, SINDROME DI

RC0270 LOWE, SINDROME DI

RN1850 MAINZER-SALDINO, SINDROME DI

RN0970 MARSHALL, SINDROME DI

RN1020 OPITZ, SINDROME DI

RN1030 PALLISTER-HALL, SINDROME DI

RN0420 PALLISTER W, SINDROME DI

RN0650 PARRY-ROMBERG, SINDROME DI

RN1310 PRADER-WILLI, SINDROME DI

RN1620 RUBINSTEIN-TAYBI, SINDROME DI

RN1130 SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE

RN1140 SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE

RN1770 SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER

RN0450 SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE

RN1640 SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA

RN0850 SINDROME CHARGE

RN0940 SINDROME KABUKI

RN1830 SINDROME MEGALOCORNEA-RITARDO MENTALE

RN1190 SINDROME NAIL-PATELLA

RN1160 SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA

RNG094 **SINDROMI PROGEROIDI** (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)

HUTCHINSON-GILFORD, SINDROME DI

POICHILODERMA CONGENITO

WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH, SINDROME DI

WERNER, SINDROME DI (codice RC0060)

COCKAYNE, SINDROME DI (codice RN1400)

RN1180 SINDROME TRICO-RINDO-FALANGEA

RN1210 SMITH-MAGENIS, SINDROME DI

RN1240 TOWNES-BROCKS, SINDROME DI

RNG095 **SINDROMI DI WAARDENBURG**

RN1260 WILDERVANCK, SINDROME DI

RN1280 WINCHESTER, SINDROME DI

RN1290 WOLFRAM, SINDROME DI

KELLER, SINDROME DI

SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE
SINDROME OCULO-CEREBRO-RENALE
SINDROME CONORENALE; DISPLASIA RENALE - DISTROFIA PIGMENTATA DELLA RETINA - ATASSIA CEREBELLARE - DISPLASIA SCHELETRICA

SINDROME DI OPITZ G/BBB TIPO I

SINDROME W DI PALLISTER
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA

SINDROME DI PENA-SHOKEIR DI TIPO II

NIKAWA-KUROKI, SINDROME DI
NEÜHAUSER, SINDROME DI
ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA;
SINDROME UNGHIA-ROTULA

ROTHMUND-THOMSON, SINDROME DI