

# Rete Regionale Malattie Rare

AI SENSI DEL D.M. 18 MAGGIO 2001 N. 279

Delibera Giunta Regionale Lombarda Il Dicembre 2001 - n. 7/7328

## Proposta di revisione ed integrazione elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo

Aggiornata a maggio 2005

### 1. Malattie Infettive e Parassitarie (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA

#### Definizione malattia e/o gruppo

Malattie da prioni (046.1)  
Epidermodisplasia verruciforme (078.19)  
Tripanosomiasi (086)  
Reiter malattia di (099.3)  
Schistosomiasi (120)  
Echinococcosi (122)  
Cisticercosi (123.1)  
Filariasi (125)  
Sarcoidosi (135)

#### Malattie afferenti al gruppo

Creutzfeldt-Jacob malattia di

#### Sinonimo

### 2. Tumori (cod. ICD9-CM da 140 a 239) - RB

#### Definizione malattia e/o gruppo

Feocromocitoma (194 o 227) (194:Neoplasie Maligne di altre ghiandole endocrine e strutture relate, 227:Neoplasie Benigne di altre ghiandole endocrine e strutture relate)

Mastocitosi Sistemica (202.6)

#### Malattie afferenti al gruppo

#### Sinonimo

### 3. Malattie delle Ghiandole Endocrine, della Nutrizione, del Metabolismo e Disturbi Immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

#### Definizione malattia e/o gruppo

Iperaldosteronismi primitivi (RCG010)  
Acromegalia (253.0) ◊  
Sotos sindrome di (253.0)  
Panipopituitarismo anteriore (253.2)  
Addison malattia di (255.4) ◊  
Carcinoide sindrome da (259.2)  
Progeria (259.8)  
Calcinosi tumorale (275.49)  
Osteodistrofia ereditaria di Albright (275.49)  
Fibrosi Cistica (277.0) ◊

#### Malattie afferenti al gruppo

Conn sindrome di S

#### Sinonimo

Hutchinson-Gilford  
sindrome di

#### 4. Malattie del Sangue e degli Organi Ematopoietici (cod. ICD9-CM da 280 a 289) - RD

##### Definizione malattia e/o gruppo

Anemia aplastica (284)  
Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (286.5)  
Porpora trombocitopenica idiopatica cronica (287.3)  
Shwachman sindrome di (288.0)  
Sindrome ipereosinofila idiopatica (288.3)  
Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reductasi (289.7)

##### Malattie afferenti al gruppo

##### Sinonimo

#### 5. Disordini Mentali (cod. ICD9-CM da 290 a 319)

##### Definizione malattia e/o gruppo

CADASIL (290.4)

##### Malattie afferenti al gruppo

##### Sinonimo

Demenza multi-infarto ereditaria

#### 6. Malattie del Sistema Nervoso e degli Organi di Senso (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF

##### Definizione malattia e/o gruppo

Pick malattia di (331.1)  
Altre malattie degenerative dei gangli della base (333.0)  
  
Stiff-man sindrome (333.91)  
  
Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale (335.22)  
Siringomielia e Siringobulbia (336.0)  
Emicrania emiplegica familiare (346.8)  
Disordini della trasmissione neuromuscolare (358)  
Vitreo-retinopatia essudativa famil. (gruppo)

##### Malattie afferenti al gruppo

Atrofia olivopontocerebellare  
Hallervorden-Spatz malattia di  
Shy-Drager sindrome di  
  
Miastenia Gravis ◊  
Sindromi Miasteniche Genetiche  
Criswick-Schepens sindrome di §

##### Sinonimo

Brown-Vialetto-Van Leare sindrome di

Coats malattia di (362.12) §  
Coroidite serpigiosa (363.1)  
Coroidite multifocale (363.1)  
Epilessia mioclonica progressiva (gruppo)

Lafora malattia di  
Unverricht-Lundborg malattia di  
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante §  
Guillain-Barré sindrome di  
Neuropatia motoria multifocale  
Polineuropatie paraneoplastiche

CIDP

#### 7. Malattie del Sistema Circolatorio (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG

**Definizione malattia e/o gruppo**

Ipertensione polmonare primitiva (416.0)  
 Pericardite idiopatica recidivante (420.91)  
 Cardiopatie aritmogene genetiche (427.9)  
 Linfedema primario cronico (457.1)

**Malattie afferenti al gruppo**

Brugada sindrome di

**Sinonimo****8. Malattie dell'Apparato Respiratorio** (cod. ICD9-CM da 460 a 519)**Definizione malattia e/o gruppo**

Bronchiolite obliterante cronica (491.8)  
 Anomalie dell'apparato ciliare (494)  
  
 Mounier-Kuhn sindrome di (494.0)  
 Alveoliti allergiche estrinseche (495)  
 Proteinosi alveolare polmonare (516.0)  
 Emosiderosi polmonare idiopatica (516.1)  
 Microlitiasi alveolare polmonare (516.2)  
 Alveolite fibrosante idiopatica (516.3)  
  
 Polmonite interstiziale desquamativa (516.8)  
  
 Polmonite interstiziale linfoide (516.8)  
 Bronchiolite obliterante con polmonite organizzata (BOOP) (516.8)  
 Polmonite eosinofila cronica idiopatica (518.3)

**Malattie afferenti al gruppo**

Kartagener sindrome di §  
 Discinesia ciliare primaria  
  
  
  
  
 Fibrosi polmonare idiopatica  
 Fibrosi polmonare interstiziale  
 Sindrome di Hamman-Rich

**Sinonimo**

Ciglia immobili sindrome delle  
  
 Polmoniti da ipersensibilità

**9. Malattie dell'Apparato Digerente** (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI**Definizione malattia e/o gruppo**

Amelogenesi Imperfetta (520.5)

**Malattie afferenti al gruppo****Sinonimo****10. Malattie dell'Apparato Genito-Urinario** (cod. ICD9-CM da 580 a 629) - RJ**Definizione malattia e/o gruppo**

Tubulopatie renali congenite (588.8)

**Malattie afferenti al gruppo**

Acidosi tubulare renale  
 Bartter sindrome di §  
 Gitelman sindrome di

**Sinonimo****12. Malattie della Pelle e del Tessuto Sottocutaneo** (cod. ICD9-CM da 680 a 709) - RL**Definizione malattia e/o gruppo**

Pioderma gangrenoso (686.01)

**Malattie afferenti al gruppo****Sinonimo**

<b>13. Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo</b> (cod. ICD9-CM da 710 a 739) - RM
--

<u>Definizione malattia e/o gruppo</u>	<u>Malattie afferenti al gruppo</u>	<u>Sinonimo</u>
Sclerosi sistemica (710.1) ◇		Sclerodermia
Sinovite villonodulare pigmentata (719.2)		
Fibrodisplasia ossificante progressiva (728.11)		Miosite ossificante progressiva
Weber-Christian malattia di (729.30)		
Meloreostosi (733.99)		

<b>14. Malformazioni Congenite</b> (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN
---

<u>Definizione malattia e/o gruppo</u>	<u>Malattie afferenti al gruppo</u>	<u>Sinonimo</u>
Agenesia del corpo calloso (742.2)		
Dandy-Walker sindrome di (742.3)		
Glaucoma congenito (743.2) ◇		
Cataratta congenita (743.3)		
Atresia ileale (751.1)		
Cloaca persistente (751.5)		
Malattia policistica renale autosomica recessiva (753.14)		
Nefronoftisi (753.16)		
Estrofia vescicale (753.5)		
Larsen sindrome di (755.8)		
Prune-Belly sindrome di (756.7)		
Onfalocele (756.79)		
Displasia ectodermica congenita (757.31)		
Malattie Mitocondriali (gruppo)	MELAS § MERRF § PEO MNGIE NARP	
Poichiloderma congenito (757.33)		Rothmund-Thomson sindrome di
Amartomatosi multiple (759.6)	Peutz-Jeghers sindrome di § Sturge-Weber sindrome di § Von Hippel-Lindau sindrome di § Cowden malattia di	
Emiipertrofia (759.89)		
Menkes sindrome di (759.89)		
Oro-facio-digitale sindromi (759.89)	Oro-facio-digitale sindrome, tipo I Oro-facio-digitale sindrome, tipo II	Papillon-League-Psaume sindrome di Mohr malattia di

<b>15. Alcune Condizioni Morbose di Origine Perinatale</b> (cod. ICD9-CM da 760 a 779) - RP
---

<u>Definizione malattia e/o gruppo</u>	<u>Malattie afferenti al gruppo</u>	<u>Sinonimo</u>
--	-------------------------------------	-----------------

<b>16. Sintomi, Segni e Stati Morbosi Mal Definiti</b> (cod. ICD9-CM da 780 a 799) - RQ
---

Definizione malattia e/o gruppo

Malattie afferenti al gruppo

Sinonimo

**Altro:**

**Le patologie sottoelencate non sono inquadrabili con precisione nell'ambito di una particolare categoria diagnostica secondo i criteri dell'ICD9-CM, pur essendo meritevoli di segnalazione ai fini di un'esenzione dalla partecipazione al costo.**

Malattia

Sinonimo

OMIM

Acalasia-Addisonianismo-Alacrima sindrome (AAA sindrome)

#231550

Agenesia del corpo calloso con anomalie corio-retiniche

\* 304050

Aicardi-Goutieres sindrome di

\* 225750

Angiomatosi cistica diffusa dell'osso

Gorham-Stout malattia di

123880

Anoftalmia con anomalie degli arti

\* 206920

Aracnodattilia contratturale congenita

Beals sindrome di

\* 121050

Chronic infantile neurologic, cutaneous and articular syndrome (CINCA sindrome)

#607115

Cohen sindrome di

#216550

Colestasi familiare progressiva intraepatica

#211600

#601847

#607347

Colorectal cancer, hereditary nonpolyposis (HNPCC)

#114500

Complesso Carney

#160980

Congenital deafness, onycho-osteodystrophy and mental retardation (DOOR sindrome)

\* 220500

Currarino sindrome di

Triade di Currarino

#176450

Desbuquois sindrome di

\* 251450

Distrofia neuroassonale infantile

Seitelberger malattia di

\* 256600

Emiplegia alternante

104290

Eteroplasia Ossea Progressiva

#166350

Fahr malattia di

\* 213600

FG sindrome		* 305450
Hereditary Breast-Ovarian cancer syndrome		* 113705
Inclusi neuronali intranucleari malattia da		603472
Laron sindrome di		#245590
Lujan-Fryns sindrome di		* 309520
Macrocefalia-Lipomi multipli-Emangiomi	Bannayan-Zonana sindrome di	#153480
Mainzer-Saldino sindrome di		266920
Marden-Walker sindrome di		* 248700
Nefropatia iperuricemica giovanile familiare		#162000
Nesidioblastosi del pancreas		#256450
Nevo basocellulare sindrome del	Gorlin-Goltz sindrome di	#109400
Nijmegen sindrome di		#251260
Pitt-Rogers-Danks sindrome di		#262350
Prader-Willi Habitus, Osteopenia, Camptodattilia		264010
Refetoff sindrome di		#274300
Senior-Loken sindrome di		#266900
Sinus uro-genitale persistente		
Still dell'adulto morbo di		
Susac sindrome di	Small Infarctions of Cochlear, Retinal and Encephalic Tissue (SICRET sindrome)	
Waardenburg sindrome di		#193500

**Note:**

Si propone infine di rimuovere dall'elenco Malattie Rare esentate dalla partecipazione al costo la *Sprue Celiaca* (R10060), data la sua elevata prevalenza.

Le patologie contrassegnate con un  $\diamond$  rientrano attualmente nell'elenco delle Malattie Croniche esenti.

Le patologie contrassegnate con un  $\S$  rientrano attualmente nell'Elenco Malattie Rare con un proprio codice di esenzione.

A cura di:

*Dott.ssa Rosa Cesiano*

*Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare* presso Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Dacco'

Villa Camozzi - 24020 Ranica (BG) Telefono 035-4535304 Fax 035-4535373 E-mail: raredis@marionegri.it;

<http://malattierare.marionegri.it>