

Raggruppamenti funzionali

In considerazione delle analogie presentate da alcune delle malattie rare/gruppi, sono stati condivisi i raggruppamenti funzionali di seguito riportati.

In sede di candidatura e di verifica dei requisiti, si intendono favorire le Strutture che garantiscano la presa in carico di tutte le condizioni comprese in ciascun raggruppamento.

RB0040 GARDNER MALATTIA DI

RB0050 POLIPOSI FAMILIARE

RCG071 DIFETTI CONGENITI DELLA SINTESI DEL COLESTEROLO

RN1200 SMITH-LEMLI-OPITZ SINDROME DI

RCG094 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLA VITAMINA D

RC0170 RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE

RCG101 DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLO ZINCO

RC0070 DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO

RC0190 ANGIOEDEMA EREDITARIO

RC0191 ANGIOEDEMA ACQUISITO DA DEFICIT DI C1 INIBITORE

RCG161 SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE/FAMILIARI

RC0241 FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE

RC0243 SINDROME TRAPS

RDG030 PIASTRINOPATIE EREDITARIE

RDG040 TROMBOCITOPENIE EREDITARIE

RDG051 NEUTROPENIE CONGENITE

RD0040 NEUTROPENIA CICLICA

RN0710 MELAS SINDROME

RN0720 MERRF SINDROME

RF0130 LENNOX-GASTAUT SINDROME DI

RF0140 WEST SINDROME DI

RF0100 SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

RF0110 SCLEROSI LATERALE PRIMARIA

RF0180 POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE

RF0181 NEUROPATIA MOTORIA MULTIFOCAL

RF0182 LEWIS SUMNER SINDROME DI

RF0160 DISTONIE PRIMARIE

RF0090 DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA

RFG101 SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
RF0190 EATON LAMBERT SINDROME DI

RFG130 DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
RFG140 DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA

RF0320 COROIDITE MULTIFOCAL
RF0330 COROIDITE SERPIGINOSA

RL0030 PEMFIGO
RL0040 PEMFIGOIDE BOLLOSO
RL0050 PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE

RM0010 DERMATOMIOSITE
RM0020 POLIMIOSITE
RM0021 SINDROME DA ANTICORPI ANTISINTETASI

RNG151 SINDROMI CON DISPLASIA ECTODERMICA
RN0880 ECTRODATTILIA, DISPLASIA ECTODERMICA, PALATOSCHISI

RNG110 DISCINESIE CILIARI PRIMARIE
RN0950 KARTAGENER SINDROME DI

RN1650 SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO
RN1660 SINDROME DEL NEVO EPIDERMICO

RNG050 CONDRODISTROFIE CONGENITE
RNG060 OSTEODISTROFIE CONGENITE

RNG080 SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA
RNG090 SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI

RNG094 SINDROMI PROGEROIDI
RC0060 WERNER SINDROME DI
RN1400 COCKAYNE SINDROME DI

RNG101 COLOBOMA CONGENITO OCULARE ISOLATO O SINDROMICO
RN0120 COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO

RNG251 DIFETTI CONGENITI DEL TUBO DIGERENTE
RN0160 ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA
RN0170 ATRESIA DEL DIGIUNO
RN0180 ATRESIA O STENOSI DUODENALE

RNG262 DIFETTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITA' DEI GENITALI
RNG010 PSEUDOERMAFRODITISMI
RN0240 ERMAFRODITISMO VERO
RNG263 ALTRI DIFETTI GRAVI ED INVALIDANTI DELLO SVILUPPO SESSUALE CON AMBIGUITÀ DEI GENITALI E/O DISCORDANZA CARIOTIPO/SVILUPPO GONADICO E/O FENOTIPO

RC0020 KALLMAN SINDROME

RC0022 IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO CONGENITO

RL0080 SCLEROSI CUTANEA DIFFUSA AD ALTA GRAVITA' CLINICA

RM0120 SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA

RHG010 MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE

RH0011 SARCOIDOSI

RG0020 POLIANGIOITE MICROSCOPICA

RG0070 GRANULOMATOSI CON POLIANGITE

RCG074 DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI

RN1760 ZELLWEGER SINDROME DI