



Fondazione
Casa Sollievo della Sofferenza

Opera di San Pio da Pietrelcina

OSPEDALE

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Viale Cappuccini - 71013 San Giovanni Rotondo (FG)

Centralino tel. (0882)-410.1

fax (0882)-411.705

C/C Postale 10364719

Cod. Fiscale 00138660717

ELENCO MALATTIE RARE FONDAZIONE IRCCS-CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA

Nome della Malattia Rara	Codice di Esenzione
Aarskog sindrome di	RN0790
Acalasia isolata e Acalasia associata a sindromi	RI0010
Acrocefalosindattilia	RNG030
Adams - Oliver Sindrome di	RN0340
Agnesia cerebellare	RN0030
Alport, Sindrome di	RN1360
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)	RNG040
Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	RNG142
Amiloidosi Sistemiche	RCG130
Anemie aplastiche acquisite	RD0070
Anemie ereditarie (Escluso: Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	RDG010
Angelman sindrome di	RN1300
Aniridia	RN0110
Aplasia congenita della cute	RN0640
Arnold - Chiari sindrome di	RN0010
Atresia biliare	RN0210
Atresia esofagea e/o fistola- tracheoesofagea	RN0160
Baller-Gerold sindrome di	RN0810
Bardet - Biedl sindrome di	RN1380
Beckwith- Wiedemann sindrome di	RN0820
Behcet, Malattia di	RC0210
Borjeson sindrome di	RN0840
Budd - Chiari sindrome di	RG0110
Cancro non Poliposico Ereditario del Colon	RBG021
Caroli malattia di	RN0220
Cheratocono	RF0280
Coffin - Siris sindrome di	RN0360
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Colangite primitiva sclerosante	RI0050
Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
Condrodistrofie congenite	RNG050
Connettivite mista	RM0030
Corea di Huntington	RF0080
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410

Craniosinostosi primaria; Crouzon, malattia di; Disostosi maxillofacciale; Displasia fronto-facio- nasale; Displasia maxillonasale	RNG040
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Crioglobulinemia mista	RC0110
Cutis laxa	RN0500
Darier malattia di	RN0550
De Morsier sindrome di (Displasia setto-ottica)	RN0860
Dermatomiosite	RM0010
Difetti congeniti del metabolismo delle Porfirie e dell'EME	RCG110
Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (le patologie sottoelencate, pur incluse nel gruppo, sono codificate come indicato tra parentesi)	RCG100
Difetti da accumulo di lipidi	RCG080
Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Distrofie ereditarie della cornea	RFG140
Distrofie muscolari	RFG080
Distrofie retiniche ereditarie	RFG110
Dubowitz sindrome di	RN0870
Ehlers - Danlos sindrome di	RN0330
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020
Epidermolisi bollosa ereditaria	RN0570
Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	RN0580
Febbre Mediterranea Familiare	RC0241
Fraser sindrome di	RN1460
Freemam - Sheldon sindrome di	RN0890
Glomerulopatie Primitive	RJG020
Goldenhar sindrome di	RN0910
Greig sindrome di, Cefalopolisindattilia	RN0390
Guillain-Barrè, Sindrome di	RF0183
Hirschsprung malattia di	RN0200
Holt-Oram sindrome di	RN0930
Immunodeficienze primarie	RCG160
Incontinentia Pigmenti	RN0510
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
Ipomelanos di Ito	RN1480
Ipoplasia Focale Dermica	RN0610
Ittiosi Congenite	RNG070
Ivemark sindrome di	RN0740
Joubert sindrome di	RN0040
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kartagener, Sindrome di	RN0950
Klippel - Treunaunay sindrome di	RN1510
Leopard sindrome	RN1530
Lewis Sumner, Sindrome di	RF0182
Lissencefalia	RN0050
Malattie spinocerebellari	RFG040
Malformazione Ano-rettale in forma isolata o sindromica	RN0190
Marfan sindrome di	RN1320
Mastocitosi sistemica	RD0081
Meckel sindrome di	RN0980
Microangiopatie trombotiche	RGG010
Microcefalia	RN0020

Morning Glory anomalia di	RN0130
Nager sindrome di	RN1000
Neurodegenerazione con accumulo celebrale di ferro)	RFG041
Neurofibromatosi	RBG010
Neuropatia Motoria Multifocale	RF0181
Neuropatie ereditarie	RFG060
Neutropenia ciclica	RD0040
Noonan sindrome di	RN1010
Oloprosencefalia	RN0060
Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	RNG060
Pemfigo	RL0030
Pendred, Sindrome di	RF0400
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Piastrinopatie Autoimmuni Primarie Croniche	RDG031
Poland sindrome di	RN0430
Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	RF0180
Poliposi familiare	RB0050
Porpora di Henoch - Schonlein ricorrente	RD0030
Prader - Willi sindrome di	RN1310
Pseudoermafroditismi	RNG010
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Pubertà precoce idiopatica	RC0040
Rachitismo Ipofosfatemico vitamina D resistente	RC0170
Rene con midollare a spugna	RN0250
Retinoblastoma	RB0020
Robinow sindrome di	RN1070
Rubinstein - Taybi sindrome di	RN1620
Russel - Silver sindrome di	RN1080
Sarcoidosi	RH0011
Sclerosi Laterale Amiotrofica	RF0100
Sclerosi Laterale Primaria	RF0110
Sclerosi tuberosa	RN0750
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Simpson-Golabi- Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome branchio- oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio- cutanea	RN1150
Sindrome cerebro - oculo- facio - scheletrica	RN1640
Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi (Forma Primitiva)	RC0220
Sindrome da neoplasie endocrine multiple	RCG162
Sindrome da X fragile	RN1330
Sindrome del nervo displastico	RN1650
Sindrome nail-patella (Sindrome unghia - rotula)	RN1190
Sindrome oto- palato - digitale	RN0470
Sindrome Proteo	RN1170
Sindrome pterigio multiplo	RN1670
Sindrome Traps	RC0243
Sindrome trico- rino - falangea	RN1180
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
Sindromi Autoinfiammatorie Ereditarie/Familiari	RCG161

Sindromi con Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica)	RNG090
Sindromi di Waardenburg	RNG095
Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	RNG121
Sindromi Miasteniche Congenite e Disimmuni	RFG101
Sindromi Mielodisplastiche	RDG050
Sjogren - Larsson syndrome di	RN1700
Smith-Lemli-Opitz, Syndrome di	RN1200
Stickler syndrome di	RN1220
Sturge - Weber syndrome di	RN0770
Turner syndrome di	RN0680
Vogt- Koyanagi- Harada syndrome di	RN1720
Von Hippel - Lindau syndrome di	RN0780
Williams syndrome di	RN1270
Wilms tumore di	RB0010
Wolf - Hirschhorn syndrome di	RN0700
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Zellweger, Syndrome di	RN1760