

# **Ordinanza del DFI sulle infermità congenite (OIC-DFI)**

del

---

*Il Dipartimento federale dell'interno (DFI),*

visto l'articolo 3<sup>bis</sup> dell'ordinanza del 17 gennaio 1961<sup>1</sup> sull'assicurazione per l'invalidità (OAI),

*ordina:*

## **Art. 1** Elenco delle infermità congenite

Le infermità congenite per le quali sono concessi provvedimenti sanitari secondo l'articolo 13 LAI sono enumerate nell'elenco in allegato.

## **Art. 2** Entrata in vigore

La presente ordinanza entra in vigore il xx.xx.xxxx.

...

Dipartimento federale dell'interno:

Alain Berset

<sup>1</sup> RS 831.20

*Allegato*<sup>2</sup>  
(art. 1)

## **Elenco delle infermità congenite**

### **I. Pelle**

101. Difetti congeniti della pelle, comprese aplasie e briglie amniotiche, a condizione che per la correzione non sia sufficiente una sola operazione
102. Pterigio
103. Ciste dermoide congenita con espansione orbitale o intracranica, a condizione che sia necessaria un'operazione
104. Displasia ectodermale
105. Malattie bullose congenite della pelle, quali epidermolisi bullosa ereditaria e pemfigo cronico benigno familiare, a condizione che la diagnosi sia stata confermata mediante esame istologico o genetico-molecolare
107. Malattie ittiosiformi congenite e cheratosi palmo-plantari ereditarie
109. Naevi congeniti, a condizione che l'asportazione richieda più operazioni o una terapia laser
110. Mastocitosi cutanee congenite (urticaria pigmentosa e mastocitosi cutanea diffusa escluso il mastocitoma isolato)
111. Xeroderma pigmentoso

### **II. Scheletro**

#### **A. Afezioni sistemiche dello scheletro**

121. Ccondrodistrofia quali acondroplasia, ipocondroplasia, displasia epifisaria multipla
122. Emiipertrofia/emiatrofia facciale e/o cranica congenita, ma senza asimmetrie facciali progressive, quali iperplasia emimandibolare, allungamento emimandibolare, iperplasia condilare
123. Disostosi congenite:
  1. sinostosi del cranio, a condizione sia necessaria un'operazione, e disostosi craniofacciali
  2. disostosi che interessa prevalentemente lo scheletro assile

<sup>2</sup> Aggiornato dal n. I delle O del DFI del 30 ott. 1989 (RU **1989** 2367), del 28 set. 1993 (RU **1993** 2835), del 21 set. 1994 (RU **1994** 2253), del 25 set. 1995 (RU **1995** 5244), del 9 set. 1997 (RU **1997** 2226), del 4 set. 1998 (RU **1998** 2731), del 25 giu. 1999 (RU **1999** 2402), del 10 lug. 2000 (RU **2000** 2754), dell'11 set. 2002 (RU **2002** 4232), del 1° dic. 2004 (RU **2004** 4977), del 24 nov. 2009 (RU **2009** 6553), del 3 feb. 2012 (RU **2012** 801) e del 3 feb. 2016, in vigore dal 1° mar. 2016 (RU **2016** 605).

3. disostosi che interessa prevalentemente le estremità
124. Sviluppo disorganizzato delle componenti scheletriche, quali esostosi cartilaginee congenite, displasia fibrosa, encondromatosi (escluse le esostosi isolate), tumori ossei congeniti, a condizione che sia necessaria un'operazione
125. Emiipertrofie congenite (escluse quelle facciali o craniche), a condizione che sia necessaria un'operazione
126. Osteogenesi imperfetta e altre malattie congenite con bassa massa ossea
127. Osteopetrosi e altre malattie congenite sclerosanti, quali malattia di Pyle (displasia metafisaria), malattia di Camurati-Engelmann

## **B. Malformazioni scheletriche regionali**

### **a. Testa**

141. Difetti congeniti del cranio, quali anomalie dell'ossificazione, a condizione che sia necessaria un'operazione

### **b. Colonna vertebrale**

152. Malformazioni vertebrali congenite (vertebra fortemente a cuneo, fusione delle vertebre tipo Klippel-Feil, aplasia della vertebra, forte displasia della vertebra)

### **c. Costole, torace e scapole**

162. Fessura sternale congenita
163. Torace a imbuto congenito e deformazioni combinate della parete toracica, a condizione che sia necessaria un'operazione
165. Anomalia di Sprengel

### **d. Estremità**

172. Pseudoartrosi congenite, comprese pseudoartrosi in seguito a Coxa vara congenita, a condizione che sia necessaria un'operazione
177. Alterazioni ossee congenite e malformazioni congenite delle estremità, quali amelie, focomelie, dismelie, sindattilie complesse complete, a condizione che siano necessarie più operazioni, ripetute ingessature o un'apparecchiatura

## **III. Articolazioni, muscoli e tendini**

180. Malformazioni congenite dei piedi, quali piede a «z», talo verticale, a condizione che siano necessarie un'operazione, ripetute ingessature o un'apparecchiatura. È escluso il piede equino congenito (piede varo equino congenito, n. 182)
181. Artrogriposi
182. Piede varo equino congenito

183. Displasia congenita dell'anca e lussazione congenita dell'anca, a condizione che sia necessaria un'apparecchiatura o un'operazione
184. Miopatie congenite e miastenia congenita (sindrome miastenica congenita)
189. Fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP)
190. Aplasia e forte ipoplasia dei muscoli scheletrici, a condizione che sussistano limitazioni funzionali
194. Lussazione congenita (esclusa l'articolazione dell'anca), a condizione che sia necessaria un'operazione, un'apparecchiatura o un'ingessatura. È esclusa la lussazione congenita dell'anca (n. 183)
195. Malattie congenite non infiammatorie delle articolazioni (quali fibromatosi ialina, displasia pseudoreumatoide progressiva)

#### IV. Faccia

Le prestazioni dell'AI sono concesse soltanto dal momento in cui l'infermità congenita, rilevata da un esame craniometrico (n. 208, 209 e 210), è comprovata.

201. Fessura labiale, mascellare, palatina
202. Fessure facciali mediane, oblique e trasversali
203. Fessure congenite del naso e fistole congenite del naso e delle labbra
204. Proboscis lateralis
205. Displasia dentaria congenita, se ne sono colpiti in modo grave almeno 12 denti della seconda dentizione dopo che sono spuntati; in caso di odontodisplasia (ghost teeth) è sufficiente che siano colpiti due denti in un quadrante. La diagnosi deve essere verificata da un rappresentante della Società svizzera odontoiatri (SSO) riconosciuto dall'AI per questo specifico accertamento
206. Anodontia congenita totale o anodontia congenita parziale, per assenza di almeno due denti permanenti contigui o di quattro denti permanenti per ogni mascella (senza tenere conto dei denti del giudizio)
207. Iperodontia congenita, quando il o i denti permanenti soprannumerari provocano una deformazione intramascellare o intramandibolare per cui è necessaria una cura a mezzo di apparecchi. Gli odontomi non sono considerati denti soprannumerari
208. Micrognatismo inferiore congenito,
  1. se, nel corso del primo anno di vita, provoca dei problemi di deglutizione e di respirazione diagnosticati che rendono necessaria una cura, o
  2. in caso di malocclusione: se l'esame craniometrico rivela dopo la crescita degli incisivi permanenti una discrepanza dei rapporti sagittali della mascella misurati con un angolo ANB di 9° o più, rispettivamente con un angolo di almeno 7° combinato con un angolo mascello-basale di almeno 37°, o se i denti permanenti (esclusi i denti del giudizio), presentano una nonoc-

clusione di almeno tre paia di denti antagonisti nei segmenti laterali per ciascuna metà di mascella. La diagnosi deve essere formulata da un medico dentista specialista in ortodonzia riconosciuto dall'AI per questo specifico accertamento.

209. Mordex apertus congenito, se provoca una beanza verticale dopo la crescita degli incisivi permanenti e se l'esame craniometrico rivela un angolo mascello-basale di  $40^\circ$  e più (rispettivamente di almeno  $37^\circ$  combinato con un angolo ANB di  $7^\circ$  e più). Mordex clausus congenito, se provoca una sopraocclusione dopo la crescita degli incisivi permanenti e se l'esame craniometrico rivela un angolo mascello-basale di  $12^\circ$  o meno (rispettivamente di  $15^\circ$  o meno combinato con un angolo ANB di  $7^\circ$  e più). La diagnosi deve essere formulata da un medico dentista specialista in ortodonzia riconosciuto dall'AI per questo specifico accertamento
210. Prognatismo inferiore congenito, quando l'esame craniometrico rivela dopo la crescita degli incisivi permanenti una divergenza dei rapporti sagittali della mascella misurata con un angolo ANB di almeno  $-1^\circ$  e quando almeno due paia di denti antagonisti della seconda dentizione si trovano in posizione di occlusione incrociata o a martello, o quando esiste una divergenza di  $+1^\circ$  e meno combinato con un angolo mascello-basale di  $37^\circ$  e più, o di  $15^\circ$  e meno. La diagnosi deve essere formulata da un medico dentista specialista in ortodonzia riconosciuto dall'AI per questo specifico accertamento
212. Atresia delle coane (uni o bilaterale)
214. Macroglossia e microglossia congenite, a condizione che sia necessaria un'operazione della lingua. Un'operazione è necessaria:
1. quando la macroglossia provoca problemi di respirazione e deglutizione nel neonato,
  2. in presenza di disturbi del linguaggio, a condizione che questi siano riconducibili alle dimensioni della lingua e che prima dell'esecuzione dell'operazione questo rapporto sia confermato mediante una perizia svolta da un medico specialista in otorinolaringoiatria con specializzazione in foniatría, o
  3. in caso di malocclusione, a condizione che questi siano riconducibili alle dimensioni della lingua e che prima dell'esecuzione dell'operazione questo rapporto sia confermato mediante una perizia svolta da un medico dentista specialista in ortodonzia riconosciuto dall'AI per gli accertamenti ortodontici.
216. Affezioni congenite delle ghiandole salivari e dei loro canali escretori (fistole, stenosi, cisti, tumori, ectasie e ipoplasie o aplasie di tutte le grandi ghiandole salivari)
218. Ritenzione congenita o anchilosi dei denti, se sono interessati diversi molari o almeno due premolari o molari contigui della seconda dentizione (esclusi i denti del giudizio); l'assenza di abbozzi (esclusi i denti del giudizio) è equi-

parata alla ritenzione e all'anchilosi dei denti. La diagnosi deve essere formulata da un medico dentista specialista in ortodonzia riconosciuto dall'AI per questo specifico accertamento

## **V. Collo**

232. Cisti congenite del collo, fistole, fessure cervicali e tumori cervicali congeniti (cartilagine di Reichert), a condizione che siano necessarie più operazioni

## **VI. Polmoni**

241. Malformazione congenita dei bronchi, quali broncomalacia, stenosi bronchiale, aplasia o displasia della cartilagine bronchiale, bronchiectasie congenite, cisti broncogene
242. Enfisema lobare congenito
243. Agenesia parziale congenita o ipoplasia congenita dei polmoni
244. Tumori congeniti dei polmoni
245. Sequestro polmonare congenito e malformazione congenita delle vie aeree polmonari (CPAM), a condizione che sia necessaria una terapia d'intervento (p. es. chirurgia)
247. Displasie broncopolmonari (BPD) moderate e gravi, a condizione che sia necessaria una terapia (trattamento medicamentoso, ossigenoterapia, sostegno ventilatorio)
249. Discinesia primaria delle ciglia, a condizione che sia stata confermata mediante esame istologico o genetico-molecolare

## **VII. Vie respiratorie**

251. Malformazioni congenite della laringe e della trachea, quali stenosi congenita della trachea, fistole e fessure laringo-tracheo-esofagee
252. Laringomalacia e tracheomalacia, a condizione che sia necessario ricorrere alla respirazione artificiale a domicilio (CPAP, BiPAP e simili) o a un intervento chirurgico

## **VIII. Mediastino**

261. Tumori e cisti congeniti del mediastino, a condizione che sia necessaria un'operazione

**IX. Esofago, stomaco e intestini**

- 271. Stenosi e atresia congenite dell'esofago nonché fistole esofago-tracheali
- 272. Megaesofago congenito
- 274. Stenosi e atresia congenite dello stomaco, degli intestini, del retto e dell'ano
- 275. Cisti, tumori, duplicature e diverticoli congeniti degli intestini, a condizione che sia necessaria un'operazione
- 276. Anomalie del sito intestinale (compreso il volvolo), cieco mobile escluso
- 278. Aganglionosi e anomalie delle cellule ganglionari dell'intestino crasso e dell'intestino tenue, compresa la pseudo-ostruzione intestinale primaria cronica (CIPO)
- 281. Malformazioni congenite del diaframma
- 282. Enterocolite necrotizzante dei prematuri, a condizione che sia necessario un intervento chirurgico (drenaggio, laparotomia)

**X. Fegato, vie biliari e pancreas**

- 291. Atresia e ipoplasia congenite delle vie biliari
- 292. Altre malformazioni congenite delle vie biliari, a condizione che sia necessario un intervento chirurgico
- 294. Fibrosi congenita del fegato
- 295. Tumori congeniti del fegato
- 296. Malformazioni e cisti congenite del pancreas

**XI. Parete addominale**

- 302. Onfalocele e laparoschisi

**XII. Cuore, vasi e sistema linfatico**

- 311. Emangioma congenito, a condizione che sia necessaria una terapia complessa (diverse terapie laser, crioterapie oppure operazioni con o senza trattamento medicamentoso preliminare)
- 312. Linfangioma congenito e malformazioni linfatiche congenite
- 313. Malformazioni congenite del cuore e dei vasi, a condizione che siano necessari una terapia (p. es. medicamentosa, mediante catetere od operativa) o controlli regolari da parte di un medico specialista
- 314. Cardiomiopatie e aritmie congenite, a condizione che sia necessaria una terapia (medicamentosa, mediante catetere od operativa)

315. Angioedema ereditario, a condizione che sia confermato mediante esame genetico-molecolare

### **XIII. Sangue, milza e sistema reticolo-endoteliale**

322. Anemie ipoplastiche o aplastiche, leucopenie e trombocitopenie congenite
323. Anemie emolitiche congenite (alterazioni degli eritrociti, degli enzimi o dell'emoglobina)
324. Coagulopatie e trombocitopatie congenite (emofilie ed altri difetti dei fattori di coagulazione)
326. Immunodeficienza congenita, a condizione che sia necessaria una terapia
329. Leucemie congenite
330. Istiocitosi congenite

### **XIV. Sistema uro-genitale**

341. Glomerulopatie e tubulopatie congenite
342. Ipodisplasie, displasie e malformazioni dei reni
343. Tumori e cisti congeniti dei reni (escluse le cisti solitarie semplici), a condizione che sia necessaria un'operazione o una terapia medicamentosa
345. Malformazioni congenite degli ureteri quali stenosi degli orifizi uretrali esterno ed interno, atresie, ectopie dell'orifizio uretrale interno, ureteroceli e megauretere, a condizione che ne risulti un'ostruzione del flusso urinario che necessita di una terapia
346. Reflusso vescico-ureterale (RVU) congenito a partire dal grado III o a condizione che sia necessario un trattamento mediante intervento (endoscopico o chirurgico)
348. Malformazioni congenite della vescica (quali agenesia della vescica, aplasia della vescica, fistole, comprese quelle dell'uraco), a condizione che sia necessaria un'operazione
349. Tumori congeniti della vescica e dell'apparato urinario
350. Epispadia ed estrofia vescicale, compreso il complesso estrofia vescicale-epispadia-estrofia della cloaca (BEEC)
351. Malformazioni uretrali congenite, compresa la formazione di fistole quali le fistole retto-uretrali, a condizione che sia necessaria un'operazione
352. Ipospadi, a condizione che sia necessaria un'operazione
355. Criptorchismo bilaterale o unilaterale in combinazione con altre malformazioni genitali quali ipospadia, torsione del pene o micropenia; agenesia e displasia testicolare, compresi testicoli intraddominali, a condizione che sia necessario un intervento o un trattamento ormonale

- 357. Curvatura congenita del pene, a condizione che sia necessaria un'operazione
- 358. Malformazioni congenite degli organi genitali femminili interni ed esterni, a condizione che la diagnosi sia stata confermata da un gruppo di diagnosi DSD e che siano necessarie un'operazione e/o una terapia ormonale
- 359. Disordine congenito dello sviluppo delle gonadi (ovaie e testicoli), quali disgenesia gonadica, aplasia gonadica, ovotestis, a condizione che la diagnosi sia stata confermata da un gruppo di diagnosi DSD

## **XV. Sistema nervoso centrale, periferico e autonomo**

- 381. Malformazioni del sistema nervoso:
  - 1. sistema nervoso centrale e suo rivestimento, quali encefalocele, mielomeningocele, idromelia, meningocele, diastematomielia e tethered cord,
  - 2. sistema nervoso periferico e autonomo, quali disautonomia familiare, analgesia congenita
- 382. Ipoventilazione alveolare centrale congenita (CCHS, nota anche come sindrome di Ondine)
- 383. Affezioni ereditarie degenerative del sistema nervoso, quali atassia di Friedreich, leucodistrofia, affezione progressiva della materia grigia, atrofia muscolare di origine spinale o neurale, sindrome di Rett
- 384. Tumori cerebrali congeniti ed embrionali, quali medulloblastoma, ependimoma, glioma, papilloma del plesso corioideo, cordoma
- 385. Tumori e malformazioni congeniti dell'ipofisi, quali cranio-faringioma, ciste di Rathke e tasca di Rathke persistente
- 386. Idrocefalo congenito e idrocefalo postemorragico in seguito a sanguinamento o ischemia perinatale
- 387. Epilessia (primaria) congenita (escluse le forme per le quali una terapia anticonvulsiva non   necessaria, oppure   necessaria soltanto durante una crisi)
- 390. Paresi cerebrale infantile congenita (spastica, discinetica, atassica)
- 395. Sintomi neuromotori quali chiari schemi motori patologici (schemi motori asimmetrici, variabilit  limitata della motricit  spontanea [stereotipie]) o altri sintomi documentati in aumento con il passare del tempo (schema posturale asimmetrico, opistotono, reazioni primitive persistenti e anomalie qualitative marcate del tono muscolare [ipotonia del tronco con tono elevato nella zona delle estremit ]), se si manifestano nei primi due anni di vita, sono considerati quali possibili sintomi precoci di una paralisi cerebrale e necessitano di una terapia. Un ritardo dello sviluppo motorio e una plagiocefalia non sono considerati infermit  congenita ai sensi del n. 395
- 396. Simpatogonioma (neuroblastoma simpatico), simpaticoblastoma, ganglioneuroblastoma e ganglioneuroma
- 397. Paralisi e paresi congenite

## **XVI. Malattie mentali e gravi ritardi dello sviluppo**

403. Gravi disturbi del comportamento in persone con una ridotta capacità intellettiva congenita, a condizione che sia necessaria una terapia. La ridotta capacità intellettiva non è di per sé un'infermità congenita ai sensi dell'AI
404. Disturbi congeniti del comportamento nei bambini senza ridotta capacità intellettiva, con prova cumulativa di:
1. disturbi del comportamento, ossia una menomazione patologica dell'affettività o della capacità di socializzare,
  2. disturbi della regolazione emozionale basale,
  3. disturbi della comprensione (funzioni percettive),
  4. disturbi della capacità di concentrazione,
  5. disturbi della capacità di memorizzare.
- La diagnosi e l'inizio della cura devono avvenire prima del compimento del nono anno di età.
405. Disturbi dello spettro dell'autismo, a condizione che la diagnosi sia confermata da un medico specialista in psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, in neuropsichiatria o in pediatria dello sviluppo

## **XVII. Organi dei sensi**

### **a. Occhio**

Quando il riconoscimento di un'infermità congenita dipende da una determinata diminuzione dell'acuità visiva, questa deve essere misurata dopo correzione del vizio di rifrazione. Se non è possibile misurare l'acuità visiva e se l'occhio in causa non può fissare centralmente, si ammette che l'acuità visiva sia di 0,3 o meno (n. 416, 417, 418, 419, 423, 425, 427).

411. Malformazioni congenite delle palpebre, a condizione che sia necessaria un'operazione
412. Ptosi congenita, a condizione che causi una limitazione dell'asse visivo nello sguardo verso l'alto di  $<30^\circ$
413. Aplasia dei canali lacrimali
415. Anoftalmia, buftalmia e glaucoma congenito
416. Opacità congenite della cornea con acuità visiva di 0,3 o meno (dopo correzione del vizio di rifrazione) o a condizione che sia necessaria un'operazione
417. Nistagmo congenito con acuità visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione) o a condizione che sia necessaria un'operazione

418. Anomalie congenite dell'uvea con acuit  visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione) o a condizione che sia necessaria un'operazione
419. Opacit  congenite del cristallino o del corpo vitreo e anomalie di posizione del cristallino con acuit  visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione)
420. Retinopatia del prematuro (ROP)
421. Retinoblastoma
422. Affezioni e anomalie congenite della retina (quali amaurosi congenita di Leber, cromatopsia, albinismo, degenerazioni tapetoretiniche quali retinite pigmentosa) che entro il compimento del quinto anno di et  causano un'acuit  visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione)
423. Malformazioni e affezioni congenite del nervo ottico con acuit  visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione)
424. Tumori congeniti della cavitt  orbitale, se si manifestano entro il compimento del quinto anno di et 
425. Anomalie congenite di rifrazione con acuit  visiva di 0,3 o meno ad un occhio (dopo correzione del vizio di rifrazione) o 0,4 o meno ai due occhi (dopo correzione del vizio di rifrazione)
426. Disturbo congenito dell'acuit  visiva centrale (disturbi funzionali elementari della vista quali disturbo del campo visivo, della sensibilit  al contrasto, della visione dei colori e della percezione della profondit ) e cecit  corticale congenita
427. Strabismo e microstrabismo unilaterale, se esiste un'ambliopia con acuit  visiva di 0,3 o meno (dopo correzione del vizio di rifrazione)
428. Paresi congenite dei muscoli dell'occhio e sindrome di Duane, a condizione che siano necessari prismi, operazioni o trattamento ortottico

## **b. Orecchio**

441. Atresia auricolare congenita (comprese anotia e microtia) e atresia delle orecchie (ossea o fibrosa) con difetto di trasmissione con una perdita dell'udito di almeno 30 dB all'audiogramma tonale in due delle seguenti frequenze: 500, 1000, 2000 e 4000 Hz
443. Rime congenite nella regione auricolare, fistole congenite dell'orecchio medio, anomalie congenite del timpano. Le appendici auricolari non sono di per s  infermit  congenite ai sensi dell'AI
444. Malformazioni congenite dell'orecchio medio con sordit  parziale uni o bilaterale con una perdita dell'udito di almeno 30 dB all'audiogramma tonale in due delle seguenti frequenze: 500, 1000, 2000 e 4000 Hz

- 446. Sordità congenita neurosensoriale con una perdita dell'udito di almeno 30 dB all'audiogramma tonale in due delle seguenti frequenze: 500, 1000, 2000 e 4000 Hz nonché sordità congenita totale
- 447. Colesteatoma congenito

### **XVIII. Metabolismo e ghiandole endocrine**

- 450. Malattie congenite del metabolismo lisosomiale, quali mucopolisaccaridosi, morbo di Gaucher, morbo di Niemann-Pick, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 451. Disturbi congeniti del metabolismo degli idrati di carbonio, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 452. Disturbi congeniti del metabolismo degli aminoacidi e delle proteine, compresi ciclo dell'urea e acidosi organiche, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 453. Disturbi congeniti del metabolismo dei lipidi, degli acidi grassi e delle lipoproteine, quali sindrome di Smith-Lemli-Opitz, ipercolesterinemia ereditaria, iperlipemia ereditaria, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 454. Disturbi congeniti della glicosilazione, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 455. Disturbi congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine, quali xanturia, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
- 456. Disturbi congeniti del metabolismo dei sali minerali, compresi oligoelementi, nonché di vitamine, cofattori e neurotrasmettitori, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima (nel caso della malattia di Wilson anche da un pediatra specialista in gastroenterologia ed epatologia pediatrica)
- 457. Porfiria congenita e disturbi congeniti del metabolismo della bilirubina
- 458. Difetti congeniti degli enzimi epatici, quali difetti della sintesi degli acidi biliari
- 459. Difetti congeniti della funzione pancreatica (insufficienza primaria del pancreas, come nel caso della sindrome di Shwachman)

460. Disturbi congeniti del metabolismo mitocondriale, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
461. Disturbi congeniti del metabolismo delle ossa, quali ipofosfatasia, rachitismo resistente alla vitamina D
462. Disturbi congeniti della funzione ipotalamo-ipofisaria (microsomia ipofisaria, diabete insipido, relativi disturbi funzionali nel caso della sindrome di Prader-Willi e della sindrome di Kallmann)
463. Disturbi congeniti della funzione tiroidea (atireosi e ipotireosi)
464. Disturbi congeniti della funzione paratiroidea (ipoparatiroidismo, pseudoipoparatiroidismo)
465. Disturbi congeniti funzionali e strutturali delle ghiandole surrenali (sindrome adrenogenitale), a condizione che la diagnosi sia stata confermata da un gruppo di diagnosi DSD
466. Disturbi congeniti della funzione delle gonadi (disturbo della sintesi di androgeni ed estrogeni, resistenza del recettore degli androgeni e di quello degli estrogeni), a condizione che la diagnosi sia stata confermata da un gruppo di diagnosi DSD
467. Difetti molecolari congeniti che causano malattie multisistemiche complesse, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima
468. Feocromocitoma e feocromoblastoma
469. Tumori congeniti della corteccia surrenale
470. Disturbi congeniti del metabolismo perossisomiale, a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro di genetica medica o da una rete di riferimento per il metabolismo e che il trattamento sia diretto da quest'ultima

## **XIX. Malformazioni che interessano diversi sistemi di organi**

480. Fibrosi cistica (mucoviscidiosi), a condizione che la diagnosi sia stata formulata in un centro specializzato per la fibrosi cistica
481. Sindrome neurocutanea, quali neurofibromatosi, sclerosi tuberosa Bourneville e incontinentia pigmenti
482. Facomatosi con componenti vascolari, quali malattia di von Hippel-Lindau, malattia di Rendu-Osler, sindrome di Sturge-Weber-Krabbe
484. Atassia telangiectasia (sindrome di Louis-Bar)
485. Distrofie congenite del tessuto connettivo, come nel caso della sindrome di Marfan, della sindrome di Ehlers-Danlos, della cutis laxa congenita, dello pseudoxantoma elastico, della sindrome di Williams-Beuren e della sindrome di Loey-Dietz

- 486. Teratomi e altri tumori delle cellule germinali, quali disgerminoma, carcinoma embrionale, tumore misto delle cellule germinali, tumore del sacco vitellino, coriocarcinoma, gonadoblastoma
- 488. Disturbi della funzione delle gonadi e della crescita nel caso della sindrome di Turner, a condizione che sia necessaria una terapia. La sindrome di Turner non è di per sé un'infermità congenita ai sensi dell'AI
- 489. Trisomia 21 (sindrome di Down)

## **XX. Altre infermità**

- 490. Postumi di malattie infettive congenite, quali HIV, lue congenita, toxoplasmosi, citomegalia, epatite virale congenita, comprese relative embriopatie e fetopatie
- 492. Malformazioni duplici (gemelli siamesi)
- 493. Postumi di embriopatie e di fetopatie da esposizione a sostanze nocive, quali alcol o medicinali
- 494. Neonati che al momento della nascita hanno un'età gestazionale inferiore alle 28 0/7 settimane di gravidanza, fino alla prima dimissione dall'ospedale