

Decreto ministeriale - Ministero della Sanità - 18 maggio 2001, n. 279

"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124."

(Pubblicato in Gazzetta Ufficiale 12 luglio 2001, n. 160 Supplemento Ordinario n.180/L)

IL MINISTRO DELLA SANITÀ

VISTO il decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124, avente ad oggetto "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 99 del 30 aprile 1998, e in particolare l'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5, che prevede che il Ministro della sanità, con distinti regolamenti da emanarsi ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n.400, individui, rispettivamente, le condizioni di malattia croniche o invalidanti e le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti;

VISTO il decreto ministeriale 1 febbraio 1991 avente ad oggetto "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria" e successive modifiche ed integrazioni;

VISTA la legge 31 dicembre 1996, n. 675 e successive modificazioni e integrazioni, nonché i decreti legislativi 11 maggio 1999, n. 135 e 30 luglio 1999, n. 282, in materia di riservatezza dei dati personali;

VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'articolo 15, comma 2, della citata legge n. 675 del 1996 e successive modificazioni e integrazioni;

VISTO il parere del Consiglio superiore di sanità nella seduta del 25 novembre 1998;

VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella riunione del 27 maggio 1999;

VISTO il parere del Garante per la protezione dei dati personali, reso in data 27 ottobre 1999;

RECEPITO il suddetto parere in ordine alle misure da adottare per raccolta, il trattamento, la custodia, la conservazione e la sicurezza dei dati nonché in ordine alle caratteristiche e modalità di funzionamento del Registro nazionale delle malattie rare;

VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella seduta del 1° febbraio 2001 sul testo modificato a seguito dei rilievi del Garante per la protezione dei dati personali;

UDITO il parere del Consiglio di Stato, espresso dalla sezione consultiva per gli atti normativi nell'adunanza del 26 marzo 2001;

VISTA la nota di comunicazione al Presidente del Consiglio dei Ministri n. 100/SCPS/2153-G/2482 del 2 maggio 2001, a norma dell'art. 17, comma 3, della citata legge 23 agosto 1988, n. 400;

RITENUTO di prevedere l'entrata in vigore del presente regolamento fin dalla data della sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, in considerazione del lungo e complesso iter richiesto per la sua approvazione

ADOTTA
il seguente regolamento

Art.1
Finalità ed ambito di applicazione

1. Il presente regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del [decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124](#), e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti dalle suddette malattie.

Art. 2
Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

1. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La Rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministro della sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare. Le regioni provvedono all'individuazione dei presidi ed alla formulazione delle proposte, per la prima volta, rispettivamente entro quarantacinque e sessanta giorni dalla data di entrata in vigore del presente regolamento. Nei successivi novanta giorni il Ministro della sanità provvede all'individuazione dei Centri interregionali di riferimento.

2. I presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

3. I Centri interregionali di riferimento assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni:

- a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale di cui all'articolo 3;
- b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;
- d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;
- f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

4. I presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri

interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento.

5. Il Ministro della sanità cura la diffusione dell'elenco nazionale dei presidi sanitari inclusi nella Rete e riferisce sulla relativa attività nell'ambito della Relazione sullo stato sanitario del Paese di cui all'articolo 1, comma 6 del decreto legislativo 30 dicembre 1992 n. 502 , e successive modificazioni.

Art. 3

Registro nazionale

1. Al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse è istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro nazionale delle malattie rare.

2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori di rischio e agli stili di vita dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.

4. La raccolta dei dati e il loro trattamento, consistente nelle operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

5. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318. L'accesso ai dati è consentito anche agli operatori dei Centri di riferimento appositamente autorizzati, per le finalità di cui all'articolo 2, comma 3.

6. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

7. La comunicazione e la diffusione dei dati del Registro nazionale è consentita per le finalità e nei limiti di cui all'art. 21, comma 4, lettera a), della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni.

8. Il trasferimento all'estero dei dati del Registro nazionale è consentito ai sensi dell' art. 28, comma 4, lettera g-bis, della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni e integrazioni.

9. Le disposizioni del presente articolo si applicano anche ai registri interregionali tenuti dai Centri di riferimento di cui all'articolo 2, comma 3.

Art. 4

Individuazione delle malattie rare

1. L'allegato 1, che forma parte integrante del presente regolamento, reca l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate. Per consentire l'identificazione univoca delle malattie rare ai fini dell'esenzione, a ciascuna malattia o gruppo di malattie è associato uno specifico codice identificativo.

Art. 5

Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione

1. L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle informazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.
2. I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito.
3. I presidi della Rete comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di riferimento competente, secondo le modalità stabilite in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità.
4. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.
5. Al momento del rilascio dell'attestato di esenzione l'azienda unità sanitaria locale fornisce all'interessato l'informativa ai sensi degli articoli 10 e 23 della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni, e acquisisce il consenso scritto al trattamento dei dati da parte di soggetti erogatori di prestazioni, pubblici, convenzionati o accreditati dal Servizio sanitario nazionale, con riguardo alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.
6. La raccolta e il trattamento dei dati, consistente nelle operazioni di registrazione, validazione, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.
7. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti agli operatori delle aziende unità sanitarie locali appositamente autorizzati, nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, per il riconoscimento del diritto all'esenzione ed il controllo delle esenzioni rilasciate, per finalità amministrativo-contabili, per il controllo della relativa spesa a carico del Servizio sanitario nazionale nonché della qualità e appropriatezza dell'assistenza erogata.
8. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.
9. La comunicazione e la diffusione dei dati di cui al presente articolo è effettuata nel rispetto di quanto stabilito dall'art. 27 della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni.

Art. 6

Modalità di erogazione delle prestazioni

1. L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.
2. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento e ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.
3. Ferme restando le competenze della Commissione unica del farmaco di cui all'articolo 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993 n. 266 e successive modificazioni, le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

Art. 7

Modalità di prescrizione delle prestazioni

1. La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento, reca l'indicazione, unicamente in forma codificata ai sensi dell'articolo 4, della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione.
2. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni.
3. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento e in collaborazione con i presidi della Rete.

Art. 8

Aggiornamento

1. I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996 n. 662, e successive modificazioni e integrazioni.

Art. 9

Norme finali e transitorie

1. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti riconosciuti esenti ai sensi del [decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329](#), affetti da: Sindrome di Budd-Chiari, Anemie ereditarie, Connettivite mista, Immunodeficienze primarie, sindrome di Lennox-Gastaut, Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica, Ipercolesterolemia familiare combinata, Iperlipoproteinemia di tipo III), Difetti ereditari della coagulazione, Corea di Huntington, Poliarterite nodosa, incluse nell'allegato 1 al presente regolamento, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.
2. L'allegato 1 al [decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329](#), è modificato come riportato nell'allegato 2, che forma parte integrante del presente regolamento.
3. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti già esenti ai sensi del decreto ministeriale del 1 febbraio 1991, pubblicato sulla *Gazzetta Ufficiale* del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomiomiosite, Pemfigo e pemfigoidi, Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.
4. Le aziende unità sanitarie locali, in deroga a quanto previsto dall'articolo 5, adeguano le attestazioni di esenzione relative alle malattie di cui ai commi 1 e 3 a quanto previsto dal presente regolamento per le malattie corrispondenti.
5. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento cessano di avere efficacia le disposizioni di cui agli articoli 1, 2, 3 e 4 del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, pubblicato sulla *Gazzetta Ufficiale* del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni.
6. Le aziende unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente regolamento e le specifiche modalità di

applicazione.

7. Le disposizioni del presente regolamento saranno adeguate sulla base della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, ove venga meno la sospensione dell'efficacia fissata dall'articolo 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388, nonché della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 23 della legge 31 dicembre 1996, n. 675, come modificata dal decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282.

8. Il presente regolamento entra in vigore a decorrere dalla data di pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana.

Il presente regolamento, munito del sigillo dello Stato, sarà inserito nella Raccolta ufficiale degli atti normativi della Repubblica Italiana.

E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarlo e di farlo osservare.

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice Esenzione
AARSKOG SINDROME DI	RN0790
AASE-SMITH SINDROME DI	RN1340
ACALASIA	RI0010
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA	RC0120
ACROCEFALOSINDATTILIA	RNG030
ACRODERMATITE ENTEROPATICA	RC0070
ACRODISOSTOSI	RN0280
ADAMS-OLIVER SINDROME DI	RN0340
ADIPOSI DOLOROSA	RC0090
ADRENOLEUCODISTROFIA	RF0120
AGENESIA CEREBELLARE	RN0030
ALAGILLE SINDROME DI	RN1350
ALPERS MALATTIA DI	RF0010
ALPORT SINDROME DI	RN1360
ALSTROM SINDROME DI	RN1370
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	RCG100
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III.	RCG070
ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	RNG100
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	RCG130
ANEMIE EREDITARIE	RDG010
ANGELMAN SINDROME DI	RN1300
ANGIOEDEMA EREDITARIO	RC0190
ANIRIDIA	RN0110
ANO IMPERFORATO	RN0190
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	RNG040
ANTLEY-BIXLER SINDROME DI	RN0800
APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	RN0640
APNEA INFANTILE	RP0050
ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	RN0010
ARTERITE A CELLULE GIGANTI	RG0080
ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	RNG020

ASPLENIA CON ANOMALIE CARDIOVASCOLARI	RN0740
ATRAFERRINEMIA CONGENITA	RC0130
ATRESIA BILIARE	RN0210
ATRESIA DEL DIGIUNO	RN0170
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA	RN0160
ATRESIA O STENOSI DUODENALE	RN0180
ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	RF0050
ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA	RN0650
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	RF0240
ATROFIA OTTICA DI LEBER	RF0300
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	RFG050
AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI	RN0090
BALLER-GEROLD SINDROME DI	RN0810
BARDET-BIEDL SINDROME DI	RN1380
BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	RN0820
BEHÇET MALATTIA DI	RC0210
BEHR SINDROME DI	RF0220
BLOCH-SULZBERGER MALATTIA DI	RN1480
BLOOM SINDROME DI	RN0830
BLUE RUBBER BLEB NEVUS	RN0150
BORJESON SINDROME DI	RN0840
BUDD-CHIARI SINDROME DI	RG0110
CAMPTODATTILIA FAMILIARE	RN0290
CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	RC0200
CAROLI MALATTIA DI	RN0220
CARPENTER SINDROME DI	RN1390
CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	RFG020
CHARGE ASSOCIAZIONE	RN0850
CHAVANY-MARIE SINDROME DI	RN0070
CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	RD0060
CHERATITE-ITTIOSI-SORDITA'	RN1500
CHERATOCONO	RF0280
CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA	RN0530
CHIRAY FOIX SINDROME DI	RN0070
CHURG-STRAUSS SINDROME DI	RG0050
CICLITE ETROCROMICA DI FUCH	RF0230
CISTITE INTERSTIZIALE	RJ0030
COATS MALATTIA DI	RF0200
COCKAYNE SINDROME DI	RN1400
COFFIN-LOWRY SINDROME DI	RN0350
COFFIN-SIRIS SINDROME DI	RN0360
COGAN SINDROME DI	RF0270

COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	RI0050
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	RN0120
CONDRODISTROFIE CONGENITE	RNG050
CONGIUNTIVITE LIGNEA	RF0290
CONNETTIVITE MISTA	RM0030
CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	RMG010
COREA DI HUNTINGTON	RF0080
CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	RN1410
CRANIOSINOSTOSI - IPOPLASIA MEDIOFACCIALE - ANOMALIE DEI PIEDI	RN0400
CRI DU CHAT MALATTIA DEL	RN0670
CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	RC0180
CRIOGLOBULINEMIA MISTA	RC0110
CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI	RF0200
CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI	RB0030
CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	RN0540
CUTIS LAXA	RN0500
DARIER MALATTIA DI	RN0550
DE MORSIER SINDROME DI	RN0860
DE SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI	RN1420
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO	RC0070
DEFICIENZA DI ACTH	RC0010
DEFICIENZA DI CERAMIDASI	RC0100
DEFORMITA' DI SPRENGEL	RN0270
DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE	RC0150
DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE	RC0150
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	RFG130
DENYS-DRASH SINDROME DI	RN1430
DERCUM MALATTIA DI	RC0090
DERMATITE ERPETIFORME	RL0020
DERMATOMIOSITE	RM0010
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	RJ0010
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	RDG020
DISAUTONOMIA FAMILIARE	RN0080
DISCHERATOSI CONGENITA	RN0560
DISFAGOCITOSI CRONICA	RD0050
DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	RCG120
DISPLASIA OCULO-DIGITO-DENTALE	RN1440
DISPLASIA SETTO-OTTICA	RN0860
DISPLASIA SPONDILOCOSTALE	RN0410

DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	RN1450
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	RF0090
DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	RFG140
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	RFG120
DISTROFIE MIOTONICHE	RFG090
DISTROFIE MUSCOLARI	RFG080
DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	RFG110
DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	RCG080
DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	RCG050
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito	RCG060
DONHOUE SINDROME DI	RC0050
DOWN SINDROME DI	RN0660
DUBOWITZ SINDROME DI	RN0870
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN (DMC) SINDROME DI	RN0370
EALLES MALATTIA DI	RF0210
EATON-LAMBERT SINDROME DI	RF0190
ECTRODATTILIA - DISPLASIA ECTODERMICA - PALATOSCHISI	RN0880
EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO	RC0190
EEC SINDROME	RN0880
EHLERS-DANLOS SINDROME DI	RN0330
EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	RP0010
EMERALOPIA CONGENITA	RF0250
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	RD0020
ENDOCARDITE REUMATICA	RG0010
EPIDERMOLISI BOLLOSA	RN0570
EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE IRREGOLARI	RN0720
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	RF0060
ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA PROGRESSIVA	RN0580
ERITROCHERATODERMIA VARIABILE	RN0590
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS	RL0010
ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO BOLLOSO	RN0600
ERMAFRODITISMO VERO	RN0240
FACOMATOSI	RN0750
FARBER MALATTIA DI	RC0100
FASCITE DIFFUSA	RM0050
FASCITE EOSINOFILA	RM0040
FIBROSI EPATICA CONGENITA	RP0070
FIBROSI RETROPERITONEALE	RJ0020

FILIPPI SINDROME DI	RN0380
FOCOMELIA	RN0260
FOSFOETILAMINURIA	RC0160
FRASER SINDROME DI	RN1460
FREEMAN-SHELDON SINDROME DI	RN0890
FRYNS SINDROME DI	RN0900
GANGLIOSIDOSI	RFG030
GARDNER SINDROME DI	RB0040
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE	RI0020
GASTROENTERITE EOSINOFILA	RI0030
GASTROSCHISI	RN0320
GERSTMANN SINDROME DI	RQ0010
GOLDENHAR SINDROME DI	RN0910
GOODPASTURE SINDROME DI	RG0060
GRANULOMATOSI DI WEGENER	RG0070
GREIG SINDROME DI, CEFALOPOLISINDATTILIA	RN0390
HANSEN MALATTIA DI	RA0010
HAY-WELLS SINDROME DI	RN1470
HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	RN0920
HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	RN0200
HOLT-ORAM SINDROME DI	RN0930
HORTON MALATTIA DI	RG0080
IDIOZIA XERODERMICA	RN1420
IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	RCG160
INCONTINENTIA PIGMENTI	RN0510
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	RCG010
IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA	RN0600
IPOFOSFATASIA	RC0160
IPOGONADISMO CON ANOSMIA	RC0020
IPOMELANOSI DI ITO	RN1480
IPOPLASIA FOCALE DERMICA	RN0610
ISAACS SINDROME DI	RN1490
ISTIOCITOSI CRONICHE	RCG150
ITTIOSI CONGENITE	RNG070
IVEMARK SINDROME DI	RN0740
JACKSON-WEISS SINDROME DI	RN0400
JARCHO-LEVIN SINDROME DI	RN0410
JOUBERT SINDROME DI	RN0040
KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	RN0940
KALLMANN SINDROME DI	RC0020
KARTAGENER SINDROME DI	RN0950
KAWASAKI SINDROME DI	RG0040

KEARNS-SAYRE SINDROME DI	RF0020
KERNITTERO	RP0060
KID SINDROME	RN1500
KLINEFELTER SINDROME DI	RN0690
KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	RN0310
KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	RN1510
LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	RN1520
LAWRENCE- MOON SINDROME DI	RN1380
LEIGH MALATTIA DI	RF0030
LENNOX GASTAUT SINDROME DI	RF0130
LEOPARD SINDROME	RN1530
LEPRECAUNISMO	RC0050
LEUCODISTROFIE	RFG010
LEVY-HOLLISTER SINDROME DI	RN1540
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	RL0060
LINFANGECTASIA INTESTINALE	RI0080
LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE	RB0060
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	RB0060
LIPODISTROFIA INTESTINALE	RA0020
LIPODISTROFIA TOTALE	RC0080
LISSENCEFALIA	RN0050
LYME MALATTIA DI	RA0030
MAFFUCCI SINDROME DI	RN0960
MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	RI0070
MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	RN0230
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	RD0050
MALATTIE SPINOCEREBELLARI	RFG040
MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI	RD0020
MARFAN SINDROME DI	RN1320
MARSHALL SINDROME DI	RN0970
MARSHALL-SMITH SINDROME DI	RN1550
MECKEL SINDROME DI	RN0980
MELAS SINDROME	RN0710
MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI	RF0160
MERRF SINDROME	RN0720
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	RGG010
MICROCEFALIA	RN0020
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	RF0070
MIOPATIA MITOCONDRIALE - ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA - ICTUS	RN0710
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	RFG070
MOEBIUS SINDROME DI	RN0990

MORNING GLORY ANOMALIA DI	RN0130
MUCOLIPIDOSI	RCG090
MUCOPOLISACCARIDOSI	RCG140
NAGER SINDROME DI	RN1000
NARCOLESSIA	RF0150
NEFROBLASTOMA	RB0010
NEU-LAXOVA SINDROME DI	RN1560
NEUROACANTOCITOSI	RN1570
NEUROFIBROMATOSI	RBG010
NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA	RF0300
NEUROPATIE EREDITARIE	RFG060
NEUTROPENIA CICLICA	RD0040
NOONAN SINDROME DI	RN1010
NORRIE MALATTIA DI	RN1580
OGUCHI SINDROME DI	RF0260
OLOPROSENCEFALIA	RN0060
ONICOOSTEODISPLASIA EREDITARIA	RN1190
OPITZ SINDROME DI	RN1020
OSTEODISTROFIE CONGENITE	RNG060
PACHIDERMOPERIOSTOSI	RN0620
PALLISTER- HALL SINDROME DI	RN1030
PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI	RN1590
PALLISTER-W SINDROME DI	RN0420
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	RFG100
PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA	RF0170
PARRY-ROMBERG SINDROME DI	RN0650
PEARSON SINDROME DI	RN1600
PEMFIGO	RL0030
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	RL0050
PEMFIGOIDE BOLLOSO	RL0040
PENA-SHOKEIR I SINDROME DI	RN1110
PENA-SHOKEIR II SINDROME DI	RN1640
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	RN0140
PETER ANOMALIA DI	RN0100
PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	RN0760
PFEIFFER SINDROME DI	RN1040
PIASTRINOPATIE EREDITARIE	RDG030
POEMS SINDROME	RN1610
POLAND SINDROME DI	RN0430
POLIANGIOITE MICROSCOPICA	RG0020
POLIARTERITE MICROSCOPICA	RG0020
POLIARTERITE NODOSA	RG0030

POLICONDRITE	RM0060
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	RCG030
POLIMIOSITE	RM0020
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	RF0180
POLIPOSI FAMILIARE	RB0050
PORFIRIE	RCG110
PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	RD0030
PRADER-WILLI SINDROME DI	RN1310
PSEUDOERMAFRODITISMI	RNG010
PSEUDOXANTOMA ELASTICO	RN0630
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	RC0040
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	RC0170
REIFENSTEIN SINDROME DI	RC0030
RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI	RG0100
RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	RN0250
RETINOBLASTOMA	RB0020
RETT SINDROME DI	RF0040
RIEGER SINDROME	RN1050
RILEY-DAY SINDROME DI	RN0080
ROBERTS SINDROME DI	RN1060
ROBINOW SINDROME DI	RN1070
RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	RN1620
RUSSELL-SILVER SINDROME DI	RN1080
SCHILDER MALATTIA DI	RF0120
SCHINZEL-GIEDION SINDROME DI	RN1090
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	RF0100
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	RF0110
SCLEROSI TUBEROSA	RN0750
SECKEL SINDROME DI	RN1100
SEQUENZA DA IPOCINESIA FETALE	RN1110
SEQUENZA SIRENOMELICA	RN0440
SHORT SINDROME	RN0730
SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SINDROME DI	RN1120
SINDROME ACROCALLOSA	RN1630
SINDROME ALCOLICA FETALE	RP0040
SINDROME BRANCHIO-OCULO-FACCIALE	RN1130
SINDROME BRANCHIO-OTO-RENALE	RN1140
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	RN1150
SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE	RN0450
SINDROME CEREBRO-OCULO-FACIO-SCHELETRICA	RN1640

SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI	RC0030
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	RI0040
SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	RN0300
SINDROME DA X FRAGILE	RN1330
SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	RN1650
SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	RN1660
SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE	RN0070
SINDROME EMOLITICO UREMICA	RD0010
SINDROME FEMORO-FACCIALE	RN0460
SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	RP0020
SINDROME FETALE DA IDANTOINA	RP0030
SINDROME LACRIMO-AURICOLO-DENTO-DIGITALE	RN1540
SINDROME OCULO-CEREBRO-CUTANEA	RN1160
SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE	RN0470
SINDROME PROTEO	RN1170
SINDROME PTERIGIO MULTIPLO	RN1670
SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA	RN1680
SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	RN1180
SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA	RN0480
SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO	RN1690
SINDROME UNGHIA-ROTULA	RN1190
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	RCG020
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	RNG080
SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	RNG090
SJÖGREN-LARSSON SINDROME DI	RN1700
SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI	RN1200
SMITH-MAGENIS SINDROME DI	RN1210
SPRUE CELIACA	RI0060
STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	RF0170
STICKLER SINDROME DI	RN1220
STURGE-WEBER SINDROME DI	RN0770
SUMMIT SINDROME DI	RN1230
TAKAYASU MALATTIA DI	RG0090
TAY SINDROME DI	RN1710
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	RG0100
TOURAIN-SALENTE-GOLE' SINDROME DI	RN0620
TOWNES-BROCKS SINDROME DI	RN1240
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	RDG040
TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA - ANOMALIE GENITOURINARIE - RITARDO MENTALE	RN1730

TUMORE DI WILMS E PSEUDOERMAFRODITISMO	RN1430
TURNER SINDROME DI	RN0680
VACTERL ASSOCIAZIONE	RN1250
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	RF0200
VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI	RN1720
VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	RN0780
WAGR SINDROME DI	RN1730
WALDMANN MALATTIA DI	RC0140
WALKER-WARBURG SINDROME DI	RN1740
WEAVER SINDROME DI	RN0490
WEILL-MARCHESANI SINDROME DI	RN1750
WERNER SINDROME DI	RC0060
WEST SINDROME DI	RF0140
WHIPPLE MALATTIA DI	RA0020
WILDERVANCK SINDROME DI	RN1260
WILLIAMS SINDROME DI	RN1270
WILMS TUMORE DI	RB0010
WILSON MALATTIA DI	RC0150
WINCHESTER SINDROME DI	RN1280
WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	RN0700
WOLFRAM SINDROME DI	RN1290
XERODERMA PIGMENTOSO	RN0520
ZELLWEGER SINDROME DI	RN1760

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
ABETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI
ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	RCG040	
ACONDROGENESI	RNG050	
ACONDROPLASIA	RNG050	
AGAMMAGLOBULINEMIA	RCG160	
ALANINEMIA	RCG040	
ALBINISMO	RCG040	
ALCAPTONURIA	RCG040	
ALEXANDER MALATTIA DI	RFG010	
AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	RFG110	
ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	RDG010	
ANEMIE SIDEROBLASTICHE	RDG010	
APERT SINDROME DI	RNG030	
ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE	RFG040	DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE
ATASSIA DI FRIEDREICH	RFG040	
ATASSIA FRIEDREICH-LIKE	RFG040	DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E
ATASSIA PERIODICA	RFG040	ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE
ATASSIA TELEANGECTASICA	RFG040	LOUIS BAR SINDROME DI
BARTTER SINDROME DI	RCG010	
BATTEN MALATTIA DI	RFG020	
BECKER DISTROFIA DI	RFG080	
BERNARD SOULIER SINDROME DI	RDG030	
BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI	RDG010	ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA
C SINDROME	RNG040	
CANAVAN MALATTIA DI	RFG010	
CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI	RFG060	ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE
CISTINOSI	RCG040	
CITRULLINEMIA	RCG050	
COGAN DISTROFIA DI	RFG140	DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE
COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA	RGG010	

TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA		
CONN SINDROME DI	RCG010	
CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI	RNG060	
CORNEA GUTTATA	RFG140	
CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	RNG040	
CROUZON MALATTIA DI	RNG040	
DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE	RDG020	
DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI	RCG070	
DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	RCG070	
DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA	RFG040	
DEGENERAZIONE MARGINALE	RFG130	TERRIEN SINDROME DI
DEGENERAZIONE NODULARE	RFG130	DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN
DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE	RFG040	
DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES	RFG040	ATROFIA CEREBELLO OLIVARE
DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI	RFG060	NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III
DI GEORGE SINDROME DI	RCG160	
DISCONDROSTEOSI	RNG060	
DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	RDG020	
DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE	RNG040	
DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA	RNG060	OSTEOCONDROPLASIA
DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA	RNG060	
DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA	RNG050	
DISPLASIA FIBROSA	RNG060	
DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE	RNG040	
DISPLASIA MAXILLONASALE	RNG040	
DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA	RNG060	
DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT	RFG040	ATROFIA SPINODENTATA
DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA	RFG140	
DISTROFIA CORNEALE GRANULARE	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE

		DI REIS-BUCKLER
DISTROFIA CORNEALE MACULARE	RFG140	DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II
DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	RFG140	DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE
DISTROFIA DEI CONI	RFG110	
DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	RFG110	GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI
DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO- INTESTINALE	RFG080	
DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE	RNG050	
DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	RFG110	FUNDUS FLAVIMACULATUS
DISTROFIA VITREO RETINICA	RFG110	RETINOSCHISI GIOVANILE
DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA	RFG140	
DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI	RCG070	
DUCHENNE DISTROFIA DI	RFG080	
ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI	RNG060	
EMOCROMATOSI EREDITARIA	RCG100	EMOCROMATOSI FAMILIARE
EMOFILIA A	RDG020	
EMOFILIA B	RDG020	
ENGELMANN MALATTIA DI	RNG060	
ERB DISTROFIA DI	RFG080	
ESOSTOSI MULTIPLA	RNG050	
FABRY MALATTIA DI	RCG080	
FAIRBANK MALATTIA DI	RNG060	DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA
FANCONI ANEMIA DI	RDG010	PANCITOPENIA DI FANCONI
FAVISMO	RDG010	
FRUTTOSEMIA	RCG060	
FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI	RFG140	
GALATTOSEMIA	RCG060	
GAUCHER MALATTIA DI	RCG080	
GLICOGENOSI	RCG060	
GOODMAN SINDROME DI	RNG030	
HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	RNG040	DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE
HARTNUP MALATTIA DI	RCG040	
HUNTER SINDROME DI	RCG140	
HURLER SINDROME DI	RCG140	

IMINOACIDEMIA	RCG040	
IPERAMMONIEMIA EREDITARIA	RCG050	
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa	RCG070	
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb	RCG070	
IPERISTIDINEMIA	RCG040	
IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	RCG020	
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	RCG070	
IPERVALINEMIA	RCG040	
IPOBETALIPOPOTEINEMIA	RCG070	
IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA	RDG040	
ISTIOCITOSI X	RCG150	
ITTIOSI CONGENITA	RNG070	
ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE	RNG070	
ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA	RNG070	ERITRODERMA ITTIOSIFORME CONGENITO NON BOLLOSO
ITTIOSI TIPO HARLEQUIN	RNG070	
ITTIOSI X-LINKED	RNG070	
KENNEDY MALATTIA DI	RFG050	
KNIEST DISPLASIA	RNG050	DISPLASIA METATROPICA
KRABBE MALATTIA DI	RFG010	
KUFS MALATTIA DI	RFG020	
KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI	RFG050	
LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI	RFG080	
LESCH-NYHAN MALATTIA DI	RCG120	
LEUCODISTROFIA METACROMATICA	RFG010	
MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO	RCG060	
MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO	RCG040	
MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI	RFG040	
MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI	RCG140	
McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	RNG060	OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA
MEESMANN DISTROFIA DI	RFG140	DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE
MIOPATIA CENTRAL CORE	RFG070	
MIOPATIA CENTRONUCLEARE	RFG070	
MIOPATIA DESMIN STORAGE	RFG070	
MIOPATIA NEMALINICA	RFG070	

MORQUIO MALATTIA DI	RCG140	
NETHERTON SINDROME DI	RNG070	
NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE	RFG060	
NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE	RFG060	
NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	RFG060	
NEUROPATIA TOMACULARE	RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE
NEZELOF SINDROME DI	RCG160	
NIEMANN PICK MALATTIA DI	RCG080	
OMOCISTINURIA	RCG040	
OSTEOGENESI IMPERFETTA	RNG060	
OSTEOPETROSI	RNG060	
PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	RFG040	STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI
PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI	RFG010	
PIERRE ROBIN SINDROME DI	RNG040	
PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	RGG010	MOSCHOWITZ SINDROME DI
REFSUM MALATTIA DI	RFG060	EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME
RETINITE PIGMENTOSA	RFG110	DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA
RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	RFG110	FUNDUS ALBIPUNCTATUS
ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI	RFG060	
ROUSSY-LEVY SINDROME DI	RFG060	
SANFILIPPO SINDROME DI	RCG140	
SCHEIE SINDROME DI	RCG140	
SCHMIDT SINDROME DI	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
SFEROCITOSI EREDITARIA	RDG010	
SINDROME CAMPTOMELICA	RNG050	
SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA	RCG040	
SINDROME IPERFERRITINEMIA- CATARATTA CONGENITA	RCG100	
STARGARDT MALATTIA DI	RFG110	
STEINERT MALATTIA DI	RFG090	
STORAGE POOL DEFICIENCY	RDG030	
TALASSEMIE	RDG010	
TANGIER MALATTIA DI	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA
THOMSEN MALATTIA DI	RFG090	
TREACHER COLLINS SINDROME DI	RNG040	

TROMBOASTENIA	RDG030	
VON EULENBURG MALATTIA DI	RFG090	
VON WILLEBRAND MALATTIA DI	RDG020	
WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI	RFG050	
XANTINURIA	RCG120	
XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA	RCG070	