

Epigrafe

Premessa

1. Finalità ed àmbito di applicazione.

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

3. Registro nazionale.

4. Individuazione delle malattie rare.

5. Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione.

6. Modalità di erogazione delle prestazioni.

7. Modalità di prescrizione delle prestazioni.

8. Aggiornamento.

9. Norme finali e transitorie.

Allegato n. 1 - Parte I

Allegato n. 1 - Parte II

Allegato n. 1 - Parte III

Allegato n. 1 - Parte IV

Allegato n. 1 - Parte V

Allegato n. 1 - Parte VI

Allegato n. 1 - Parte VII

Allegato n. 1 - Parte VIII

Allegato n. 1 - Parte IX

Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte I

[Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte II](#)

[Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte III](#)

[Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte IV](#)

[Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte V](#)

[Elenco alfabetico delle malattie rare esenti - Parte VI](#)

[Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi - Parte I](#)

[Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi - Parte II](#)

D.M. 18 maggio 2001, n. 279 ⁽¹⁾.

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](#).

[\(1\)](#) Pubblicato nella Gazz. Uff. 12 luglio 2001, n. 160, S.O.

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 [D.Lgs. 11 maggio 1999, n. 135](#) e [D.Lgs. 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'articolo 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:

1. Finalità ed àmbito 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.

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.

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'articolo 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'articolo 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.

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.

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'articolo 27 della [legge 31 dicembre 1996, n. 675](#), e successive modificazioni] ⁽²⁾.

⁽²⁾ Il presente comma è stato abrogato, a decorrere dal 1° gennaio 2004, dall'art. 183, [D.Lgs. 30 giugno 2003, n. 196](#).

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 [D.M. 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.

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.

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.

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 nella Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomiostite, 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 [D.M. 1° febbraio 1991](#), pubblicato nella 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.

Allegato n. 1

ELENCO MALATTIE RARE ESENTATE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE (cod. ICD9-CM da 001 a 139) - RA

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RA0010	Hansen malattia di		Lipodistrofia intestinale
RA0020	Whipple malattia di		
RA0030	Lyme malattia di		

2. TUMORI (cod. ICD9-CM da 140-239) - RB

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RB0010	Wilms tumore di		Nefroblastoma
RB0020	Retinoblastoma		
RB0030	Cronkhite-Cnada malattia di		
RB0040	Gardner sindrome di		
RB0050	Poliposi familiare		
RB0060	Linfoangioleiomiomatosi		Linfoangioleiomiomatosi polmonare
RBG010	Neurofibromatosi		

3. MALATTIE DELLE ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo	
RC0010	Deficienza di Acth		Ipogonadismo con anosmia	
RC0020	Kallman sindrome di			
RCG010	IPeraldosteronismi primitivi	Bartter sindrome di Con sindrome di	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	Iperplasia adrenale congenita		
RC0030	Reifenstein sindrome di			
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	Schmidt sindrome di		Poliendocrinopatia

RC0040	Pubertà precoce idiopatica		autoimmune di tipo II
RC0050	Leprecaunismo		Donhoue sindrome di
RC0060	Werner sindrome di		
RC0070	Deficienza congenita di zinco		Ancrodermatite enteropatica
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	Cistinosi Hartnup malattia di Albinismo Alcaptonuria Ipervalinemia Malattia delle urine a sciroppo di acero Omocistinuria Sindrome da malassorbimento di Metionina Iperistidinemia Acidemie organiche e acidosi lattiche Primitive Alaninemia Iminoacidemia Citrullinemia Iperammonitemia ereditaria	
RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea		
RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito	Glicogenosi Galattosemia Fruttosemia Malassorbimento congenito di saccarosio ed isomaltosio	
RCG070	Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa Deficit familiare di lipasi lipoproteica Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIb Ipobetalipoproteinemia Abetalipoproteina Tangier malattia di Deficit della lecitncolesteroloacililtrasferasi Ipertrigliceridemia familiare Xantomatosi cerebrotendinea	Bassen Kornzweig sindrome di Deficit familiare di alfalipoproteina

		Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri	
--	--	---	--

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RC0080	Lipodistrofia totale		
RCG080	Disturbi di accumulo di lipidi	Fabry malattia di Gaucher malattia di Niemann pick malattia di	
RCG090	Mucopolipidosi		
RC0090	Dercum malattia di		Adiposi dolorosa
RC0100	Farber malattia di		Deficienza di ceramidasi
RC0110	Crioglobulinemia mista		
RC0120	Aceroloplasminemia congenita		
RC0130	Atransferrinemia congenita		
RC0140	Waldmann malattia di		
RCG100	Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	Emocromatosi ereditaria Sindrome iperferritinemi-cataratta congenita	Emocromatosi familiare
RC0150	Wilson malattia di		Degenerazione lenticolare o putaminale familiare Degenerazione epatocerebrale Fosfoetilaminuria
RC0160	Ipofosfatasia		
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente		
RCG110	Porfirie		
RCG120	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	Lesch-nyhan malattia di Xantinuria	
RCG130	Amiloidosi primarie e familiari		
RC0180	Crigler-najjar sindrome di		
RCG140	Mucopolisaccaridosi	Hunter sindrome di Hurler sindrome di Marateaux-lamy sindrome di Morquio malattia di Sanfilippo sindrome di Scheie sindrome di	
RC0190	Angioedema ereditario	Edema angioneurotico ereditario	
RC0200	Carenza congenita di alfa1 antitripsina		
RCG150	Istiocitosi croniche	Istiocitosi x	
RGC160	Immunodeficienza primarie	Agammaglobulinemia Di George sindrome di Nezelof sindrome di	

RC0210	Behcet malattia di		
--------	--------------------	--	--

4. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI (cod. ICD9-CM da 280 a 289) - RD

RDG010	Anemie ereditarie	Sferocitosi ereditaria Favismo Talassemie Anemia a cellule falciformi Blackfan-Diamond anemia di Fanconi anemia di Anemie sideroblastiche	Anemia congenita ipoplastica Pancitopenia di Fanconi
RD0010	Sindrome emolitico uremica		Marchiafava-Micheli sindrome di
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna		
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	Emofilia A Emofilia B Deficienza congenita dei fattori della coagulazione Von Willebrand malattia di Disordini ereditari trombofilici	
RD0030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente		Bernard Soulier sindrome di Storage pool deficiency Tromboastenia Ipoplasia megacariocitica idiopatica
RDG030	Piastrinopatie ereditarie		
RDG040	Trombocitopenie primarie ereditarie		
RD0040	Neutropenia ciclica		Disfagocitosi cronica
RD0050	Malattia granulomatosa cronica		
RD0060	Chediak-higashi malattia di		

6. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO E DEGLI ORGANI DI SENSO (cod. ICD9-CM da 320 a 389) - RF

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RFG010	Leucodistrofie	Alexander malattia di Canavan malattia di Krabbe malattia di Leucodistrofia metacromatica Pelizaues-merzbacher malattia di	
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	Batten malattia di Kufs malattia di	
RFG030	Gangliosidosi		
RF0010	Alpers malattia di		
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di		

RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	Neuropatia assonale gigante Rosenberg-Chutorian sindrome di Roussy-Levy sindrome di	Paralisi sopranucleare progressiva
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielizzante		
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di		
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	Miopatia central core Miopatia centronucleare Miopatia desmin storage Miopatia nemalinica	
RFG080	Distrofie muscolari	Becker distrofia di Distrofia muscolare oculo-gastro intestinale Duchenne distrofia di Erb distrofia di Landouzy-Dejerine distrofia di	
RFG090	Distrofie miotoniche	Steinert malattia di Thomsen malattia di Von Eulenburg malattia di	

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare		Criswich-Schepens sindrome di Coats malattia di
RF0210	Eales malattia di		
RF0220	Behr sindrome di		
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	Distrofia vitreo retinica Retinite pigmentosa Retinite punctata Albescens Distrofia dei coni Stargardt malattia di Amaurosi congenita di Leber Distrofia vitelliforme di Best Distrofia ialina della retina	Retinoschisi giovanile Distrofia pigmentosa retinica Fundus albipunctatus Fundus flavimaculatus Golman-Favre malattia di
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide		
RF0230	Ciclite eterocromica di fuch		
RF0240	Atrofia essenziale dell'iride		
RF0250	Emeralopia congenita		
RF0260	Oguchi sindrome di		
RF0270	Cogan sindrome di		

RF0280	Cheratocono		
RF0290	Congiuntivite lignea		
RF0300	Atrofia ottica di Leber		Neuropatia ottica ereditaria
RF0130	Degenerazione della cornea	Degenerazione nodulare	Degenerazione nodulare di Salzmann
RF0140	Distrofie ereditarie della cornea	Degenerazione marginale	Terrien sindrome di
		Meesmann distrofia di	Distrofia corneale epiteliale giovanile
		Cogan distrofia di	Distrofia corneale anteriore
		Distrofia corneale granulare	Distrofia corneale di Groenouw tipo I;
			Distrofia corneale Punctata o nodulare di Reis-Buckler
		Distrofia corneale reticolare	Distrofia lattice; amiloidosi corneale
		Distrofia corneale maculare	Distrofia corneale di Groenouw tipo II
		Distrofia stromali della cornea	
		Cornea guttata	
		Distrofia combinata della cornea	
		Fuchs distrofia endoteliale di	
		Distrofia corneale endoteliale	
		Posteriore polimorfa	

7. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO (cod. ICD9-CM da 390 a 459) - RG

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RG0010	Endocardite reumatica		
Rg0020	Poliangioite microscopica		Poliartrite microscopica
Rg0030	Poliartrite nodosa		
RG0040	Kawasaki sindrome di		
RG0050	Churg-strauss sindrome di		
RG0060	Goodpasture sindrome di		
RG0070	Granulomatosi di Wegener		
RG0080	Arterite a cellule giganti		Horton malattia di
RGG010	Microangiopatie trombotiche	Complesso porpora trombotica Trombocitopenica-sindrome emolitico uremica Porpora trombotica trombocitopenica	Moschowitz sindrome di
RG0090	Takayasu malattia di		
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	Rendu-Osler-Weber malattia	

RG0110	Budd-Chiari sindrome di	di	
--------	-------------------------	----	--

9. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE (cod. ICD9-CM da 520 a 579) - RI

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RI0010	Acalasia		
RI0020	Gastrite ipertrofica gigante		
RI0030	Gastroenterite eosinofila		
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale		
RI0050	Colangite primitiva sclerosante		
RI0060	Sprue celiaca		
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli		
RI0080	Linfangectasia intestinale		

10. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO (cod. ICD9-CM da 589 a 629) - RJ

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico		
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale		
RJ0030	Cistite interstiziale		

12. MALATTIE DELLA PELLE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO (cod. ICD9-CM da 680 a 709) - RL

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis		
RL0020	Dermatite erpetiforme		
RL0030	Pemfigo		
RL0040	Pemfigoide bolloso		
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose		
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus		

13. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO (cod. ICD9-CM da 710 a 739) - RM

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RM0010	Dermatomiosite		
RM0020	Polimiosite		
RM0030	Connettivite mista		
RMG010	Connettiviti indifferenziate		
RM0040	Fascite eosinofila		
RM0050	Fascite diffusa		
RM0060	Policondrite		

14. MALFORMAZIONI CONGENITE (cod. ICD9-CM da 740 a 759) - RN

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN0010	Arnold-chiari sindrome di		
RN0020	Microcefalia		
RN0030	Agenesia cerebellare		
RN0040	Joubert sindrome di		
RN0050	Lissencefalia		
RN0060	Oloprosencefalia		
RN0070	Chiray Foix sindrome di		Sindrome del nucleo rosso superiore Chavany-Marie sindrome di Riley-day sindrome di
RN0080	Disautonomia familiare		
RN0090	Axenfeld-rieger anomalia di		
RN0100	Peter anomalia di		
RN0110	Aniridia		
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico		
RN0130	Morning glory anomalia di		
RN0140	Persistenza della membrana pupillare		
RN0150	Blue rubber bleb nevus		
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea		
RN0170	Atresia del digiuno		
RN0180	Atresia o stenosi duodenale		
RN0190	Ano imperforato		
RN0200	Hirschsprung malattia di		
RN0210	Atresia biliare		
RN0220	Caroli malattia di		
RN0230	Malattia del fegato policistico		
RN0240	Ermafroditismo vero		
RNG010	Pseudoermafroditismi		
RN0250	Rene con midollare a spugna		
RNG020	Artrogriposi multiple congenite		
RN0260	Focomelia		
RN0270	Deformità di sprengel		
RNG030	Acrocefalosindattilia	Apert sindrome di Goodman sindrome di	
RN0280	Acrodisostosi		
RN0290	Camptodattilia familiare		
RNG040	Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	C sindrome Croniosinostosi primaria Crouzon malattia di Disostosi maxillofacciale Displasia fronto-facio-nasale	

RN0300	Sindrome da regressione caudale	Displasia maxillonasale	
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	Hallerman-Streiff sindrome di	Disostosi ocumandibolare
RNG050	Condrodistrofie congenite	Pierre robin sindrome di	
		Treacher collins sindrome di	
		Acondrogenesi	
		Acondroplasia	
		Displasia epifisaria emimelica	
		Distrofia toracica asfissiante	
		Esostosi multipla	
		Kniest displasia	Displasia metatropica
RNG060	Osteodistrofie congenite	Sindrome camptomelica	
		Displasia craniometafisaria	Osteocondroplasia
		Osteogenesi imperfetta	
		Osteopetrosi	
		Displasia fibrosa	
		Ellis-Van Creveld sindrome di	
		Displasia spondiloepifisaria tarda	
		Faibank malattia di	Displasia epifisaria multipla
		Conradi-Hunermann sindrome di	
		Discondrosteosi	
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica	
		Engelmann malattia di	
		McCune-Albright sindrome di	Osteite fibrosa disseminata

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN0320	Gastrschisi		
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di		
RN0340	Adams-Oliver sindrome di		
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di		
RN0360	Coffin-Siris sindrome di		
RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di		
RN0380	Filippi sindrome di		
RN0390	Greig sindrome di, cefalopolisindattilia		
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di		Craniosinostosi- ipoplasia
			Mediofacciale-anomalie dei piedi
RN0410	Jarcho-Levin sindrome di		Displasia spondilocostale
RN0420	Pallister-W sindrome di		
RN0430	Poland sindrome di		
RN0440	Sequenza sirenomelica		

RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare		
RN0460	Sindrome femore-facciale		
RN0470	Sindrome oto-palato-digitale		
RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia		
RN0490	Weaver sindrome di		
RNG070	Ittiosi congenite	Ittiosi congenita Ittiosi Hstrix, Curth-Macklin type Ittiosi lamellare recessiva Ittiosi tipo Harlequin Ittiosi X-Linked Netherton sindrome di	Eritroderma ittiosiforme Congenito non bolloso
RN0500	Cutis Laxa		
RN0510	Incontinentia pigmenti		
RN0520	Xeroderma pigmentoso		
RN0530	Cheratosi follicolare acuminata		
RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita		
RN0550	Darier malattia di		
RN0560	Discheratosi congenita		
RN0570	Epidermolisi bollosa		
RN0580	Eritrocheradermia simmetrica progressiva		
RN0590	Eritrocheratodermia variabile		
RN0600	Ipercheratosi epidermolitica		Eritroderma ittiosiforme Congenite bolloso
RN0610	Ipoplasia focale dermica		
RN0620	Pachidermoperiostosi	Touraine-Salente-Golè sindrome di	
RN0630	Pseudoxantoma elastico		
RN0640	Aplasia congenita della cute		
RN0650	Parry-Romberg sindrome di		Atrofia emifacciale progressiva
RN0660	Down sindrome di		
RN0670	Cri Du Chat malattia di		
RN0680	Turner sindrome di		
RN0690	Klinefelter sindrome di		
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di		
RN0710	Melas sindrome		Miopatia mitocondriale - encefalopatia - acidosi lattica - ictus
RN0720	Merrf sindrome		Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari
RN0730	Short sindrome		
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica		
RNG090	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica		
RN0740	Ivemark sindrome di		Asplenia con anomalie cardiovascolari Facomatosi
RN0750	Sclerosi tuberosa		
RN0760	Peutz-Jerghers sindrome di		
RN0770	Sturge-weber sindrome di		

RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di		
RN0790	Aarskog sindrome di		
RN0800	Antley-Bixler sindrome di		
RN0810	Baller-gerold sindrome di		
RN0820	Beckwuth-Wiedemann sindrome di		
RN0830	Bloom sindrome di		
RN0840	Borjeson sindrome di		
RN0850	Charge associazione		
RN0860	De Morsier sindrome di		Displasia setto-ottica
RN0870	Dubowitz sindrome di		
RN0880	Eec sindrome		Ectrodattilia - displasia Ectodermica - palatoschisi

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di		
RN0900	Fryns sindrome di		
RN0910	Godenhar sindrome di		
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di		
RN0930	Hot-Oram sindrome di		
RN0940	Kabuki sindrome della maschera		
RN0950	Karatagener sindrome di		
RM0960	Maffucci sindrome di		
RM0970	Marshall sindrome di		
RN0980	Meckel sindrome di		
RN0990	Moebius sindrome di		
RN1000	Nager sindrome di		
RN1010	Noonan sindrome di		
RN1020	Opitz sindrome di		
RN1030	Pallister-Hall sindrome di		
RN1040	Pfeiffer sindrome di		
RN1050	Rieger sindrome		
RN1060	Roberts sindrome di		
RN1070	Robinow sindrome di		
RN1080	Russell-Silver sindrome di		
RN1090	Schinzal-giedion sindrome di		
RN1100	Seckel sindrome di		
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale		Pena-Shokeir I sindrome di
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di		
RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale		
RN1140	Sindrome branchio-oto-renale		
RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea		
RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea		
RN1170	Sindrome proteo		
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea		
RN1190	Sindrome unghia-torula		Onicoosteodisplasia ereditaria
RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di		

RN1210	Smith-Magenis sindrome di		
RN1220	Stickler sindrome di		
RN1230	Summit sindrome di		
RN1240	Townes-Brocks sindrome di		
RN1250	Vacterl associazione		
RN1260	Wildervanck sindrome di		
RN1270	Williams sindrome di		
RN1280	Winchester sindrome di		
RN1290	Wolfram sindrome di		
RN1300	Angelman sindrome di		
RN1310	Preder-Willi sindrome di		
RN1320	Marfan sindrome di		
RN1330	Sindrome da X fragile		
RN1340	Aase-Smith sindrome di		
RN1350	Alagille sindrome di		
RN1360	Alport sindrome di		
RN1370	Alstrom sindrome di		
RNG100	Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale		
RN1380	Bardet-biedl sindrome di		Lawrence - Moon sindrome di
RN1390	Carpenter sindrome di		
RN1400	Cockayne sindrome di		
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di		
RN1420	De Sactis Cacchione malattia di		Idiozia xerodermica
RN1430	Denys-Drash sindrome di		Tumore di wilms e pseudoermafroditismo
RN1440	Diasplasia oculo-digito-dentale		
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita		
RN1460	Fraser sindrome di		
RN1470	Hay-Wells sindrome di		
RN1480	Ipomelanosi di ito		Bloch-Sulzberger malattia di
RN1490	Isaacs sindrome di		
RN1500	Kid sindrome		Cheratite-ittiosi-sordita
RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di		
RN1520	Landau-Kleffner sindrome di		
RN1530	Leopard sindrome		
RN1540	Levy-Hollister sindrome di		Sindrome lacrimo auricolare-dento-digitale

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN1550	Marshall-Smith sindrome di		
RN1560	Neu-Laxova sindrome di		
RN1570	Neuroacantocitosi		
RN1580	Norrie malattia di		
RN1590	Pallister-Killian sindrome di		
RN1600	Pearson sindrome di		

RN1610	Poems sindrome		
RN1620	Rubistein-Taybi sindrome di		
RN1630	Sindrome acrocallosa		
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica		Pena-Shokeir II sindrome di
RN1650	Sindrome del nevo displastico		
RN1660	Sindrome del nevo epidermale		
RN1670	Sindrome pterigio multiplo		
RN1680	Sindrome trico-dento-ossea		
RN1690	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio		
RN1700	Sjogren-Larsonn sindrome di		
RN1710	Tay sindrome di		
RN1720	VogT-Koyanagi-Harada sindrome di		
RN1730	Wargr sindrome di		Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - ritardo mentale
RN1740	Walker-Warburg sindrome di		
RN1750	Weill-Marchesani sindrome di		
RN1760	Zellweger sindrome di		

15. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE (cod. ICD9-CM da 760 a 779) - RP

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RP0010	Embriofetopatia rubeolica		
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico		
RP0030	Sindrome fetale da idantoina		
RP0040	Sindrome alcolica fetale		
RP0050	Apnea infantile		
RP0060	Kernittero		
RP0070	Fibrosi epatica congenita		

16. SINTOMI, SEGNI E STATI MORBOSI MAL DEFINITI (cod. ICD9-CM da 780 a 799) - RQ

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RQ0010	Gerstmann sindrome di		

ELENCO ALFABETICO DELLE MALATTIE RARE ESENTI

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
Arterie a cellule giganti	RG0080
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Asplenia con anomalie cardiovascolari	EN0740
Atransferrinemia congenita	RC0130
Atresia biliare	RN0210
Atresia del digiuno	RN0170
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
Atresia e 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
Behcet 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

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Camptodattilia familiare	RN0290
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	RC0200
Caroli malattia di	RN0220
Carpenter sindrome di	RN1390
Ceroido-Lipofuscinosi	RFG020
Charge associazione	RNN0850
Chavany-Marie sindrome di	RN0070
Chediak-Higashi malattia di	RD0060
Cheratite-iittiosi-sordità	RN1500
Cheratocono	RF0280
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
CHiray Foix sindrome di	RN0070
Churg-Strauss sindrome di	RG0050
Ciclite eterocromica 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 indifferenziale	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 Acht	RC0010
Deficienza di ceramidasi	RC0100
Deformità di Sprengel	RN0270

Degenerazione epatocerebrare	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 sondilocostale	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

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Eales 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
Eritrocheratodermiavariabile	RN0590

Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010
Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso	RN0600
Ermafroditismo vero	RN0240
Facomatosi	RN0750
Farber malattia di	RC=100
Fascite diffusa	RM0050
Fascite eosinofila	RM0040
Fibrosi epatica congenita	RP0070
Fibrosi retroperitoneale	RI0020
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	RN320
Gerstmann sindrome di	RQ0010
Goldenhar sindrome di	RN0910
Goodpasture sindrome di	RG0060
Granulamatosi di Wegener	RG0070
Greig sindrome di, cefalopolisndattilia	RN0390
Hansen malattia di	RA0010
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Hirschsprung malattia di	RN0200
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
Ipomelanososi di Ito	RN1480
Ipopsia focale dermica	RN0610
Isaacs sindrome di	RN1490
Istiocitosi croniche	RCG150
Ittiosi congenite	RNG070
Ivermark sindrome di	RN0740
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Lwvin 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-Sm	Rf0020
Kernittero	RP0060
Kid sindrome	RN1500

Klinefelter sindrome di	RN0690
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
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
Linfoangiomiomatosi polmonare	RB0060
Linfoangiomiomatosi	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 granulamentosa 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
Mucopolipidosi	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
Optiz 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 soprannucleare progressiva	RF0170
Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Pearson sindrome di	RN1600
Pemfigo	RJ0030
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
Poliarterie microscopica	RG0020
Poliarterite nodosa	RG0030
Policondrite	RM0060
Poliendocrinopatie autoimminu	RCG030
Polimiosite	RM0020
Polineuropatia crionica infiammatoria demielinizzante	RF0810
Poliposi familiare	RB0050
Porfirie	RCG110
Porpora di hench-schonlein ricorrente	RD0030
Prader-willi sindrome di	RN1310
Pseudoermafroditismi	RNG010
Pseudoxantoma elastico	RN0630
Pubertà precoce idiopatica	RC0040

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
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	RN0160
Robinow sindrome di	RN1070
Rubistein-Taybi sindrome di	RN1620
Russell-Silver sindrome di	RN1080
Schilder malattia di	RF0120
Schinzal-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 insensibilità 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 epidermale	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-auricolare-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
Sjogren-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

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Takayasu malattia di	RG0090
Tay sindrome di	RN1710
Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
Touraune-Salente-GolS 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	
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 incluse nei gruppi

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	
Alanineoima	RCG040	
Albinismo	RCG040	
Alcaptonuria	RCG040	
Alexander malattia di	RFG010	
Amaurosi congenita di Leber	RFG110	
Anemia a cellule falciformi	RDG010	
Anemie sideroblaste	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 vestibolocerebellare
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 trombocitopenica sindrome emucolitico uremica	RGG010	
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	RFG	Terrien sindrome di
Degenerazione nodulare	RFG130	Degenerazione nodulare di Salzmänn
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 craniomatafisari	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 polimoera	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	

Definizione malattia inclusa	Codice esenzione	Sinonimo
Galattosemia	RCG060	
Gaucher malattia di	RCG080	
Glicogenosi	RCG060	
Goodman sindrome di	RNG030	

Haller Man-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	
Ipobetalipoproteinemia	RCG070	
Ipoplasia magacariocitica 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 matacromatica	RFG010	
Malassorbimento congenito di saccarosio ed isomaltosio	RCG060	
Malattia delle urine a sciropo di acero	RCG040	
Marinesco-sjogren sindrome di		
Maroteaux-Lamy sindrome di	RCG140	
McCune-Albright sindrome di	RNG060	Osteite fibrosa disseminata
Meesmann distrofia di	RFG140	Distrofia corneale epiteliale giovanile
Miopia central core	RFG070	
Miopia centronucleare	RFG070	
Miopia desmin storage	RFG070	
Miopia nemalinica	RFG070	
Morquio malattia di	RCG140	
Netherton sindrome di	RNG070	
Neuropatia assonale gigante	RFG060	
Neuropatia congenita ipomielizzante	RFG060	
Neuropatia sensoriale ereditaria	RFG060	
Neuropatia tomaculare	RFG060	Polineuropatia ricorrente familiare
Nezel 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 atassia 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	
Scheine sindrome di	RCG140	
Schmidt sindrome di	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune di tipo II
Sferocitosi ereditaria	RDG010	
Sindrome camptomelica	RNG050	
Sindrome da amalassorbimento 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 alfalipoproteica
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	

