

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 RA0020 RA0030	Hansen malattia di Whipple malattia di Lyme malattia di		Lipodistrofia intestinale

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

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

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 RC0020 RCG010	Deficienza di Acth Kallmann sindrome di Iperaldosteronismi primitivi	<i>Bartter sindrome di</i> <i>Con sindrome di</i> <i>Iperplasia adrenale congenita</i>	Ipogonadismo con anosmia
RCG020 RC0030	Sindromi adrenogenitali congenite Reifenstein sindrome di		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni
RCG030 RC0040 RC0050 RC0060 RC0070 RCG040	Poliendocrinopatie autoimmuni Pubertà precoce idiopatica Leprecaunismo Werner sindrome di Deficienza congenita di zinco Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	<i>Schmidt sindrome di</i> <i>Cistinosi</i> <i>Hartnup malattia di</i> <i>Albinismo</i> <i>Alcaptonuria</i> <i>Ipervalinemia</i> <i>Malattia delle urine a sciroppo di acero</i> <i>Omocistinuria</i> <i>Sindrome da malassorbimento di Metionina</i> <i>Iperistidinemia</i> <i>Acidemie organiche e acidosi lattiche</i> <i>Primitive</i> <i>Alaninemia</i> <i>Iminoacidemia</i> <i>Citrullinemia</i> <i>Iperammoniemia ereditaria</i> <i>Glicogenosi</i> <i>Galattosemia</i> <i>Fruttosemia</i> <i>Malassorbimento congenito di saccarosio ed isomaltosio</i> <i>Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIa</i> <i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i> <i>Ipercolesterolemia familiare omozigote tipo IIb</i> <i>Ipobetalipoproteinemia</i> <i>Abetalipoproteina</i>	Poliendocrinopatia autoimmune di tipo II Donhoue sindrome di Acrodermatite enteropatica
RCG050	Disturbi del ciclo dell'urea		
RCG060	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: Diabete mellito		
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		Bassen Kornzweig sindrome di

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RC0080 RCG080	Lipodistrofia totale Disturbi da accumulo di lipidi	<i>Tangier malattia di</i> <i>Deficit della lecitincolesteroloaciltransferasi</i> <i>Ipertrigliceridemia familiare</i> <i>Xantomatosi cerebrotendinea</i> <i>Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri</i>	Deficit familiare di alfalipoproteina
RCG090 RC0090 RC0100 RC0110 RC0120 RC0130 RC0140 RCG100	Mucopolipidosi Dercum malattia di Farber malattia di Crioglobulinemia mista Aceruloplasminemia congenita Atransferrinemia congenita Waldmann malattia di Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	<i>Fabry malattia di</i> <i>Gaucher malattia di</i> <i>Niemann pick malattia di</i>	Adiposi dolorosa Deficienza di ceramidasi
RC0150	Wilson malattia di	<i>Emocromatosi ereditaria</i> <i>Sindrome iperferritinemia-cataratta congenita</i>	Emocromatosi familiare
RC0160 RC0170 RCG110 RCG120	Ipofosfatasia Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente Porfirie Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	<i>Lesch-nyhan malattia di</i> <i>Xantinuria</i>	Degenerazione lenticolare o putaminale familiare Degenerazione epatocerebrale Fosfoetilaminuria
RCG130 RC0180 RCG140	Amiloidosi primarie e familiari Crigler-najjar sindrome di Mucopolisaccaridosi	<i>Hunter sindrome di</i> <i>Hurler sindrome di</i> <i>Maroteaux-lamy sindrome di</i> <i>Morquio malattia di</i> <i>Sanfilippo sindrome di</i> <i>Scheie sindrome di</i>	Edema angioneurotico ereditario
RC0190 RC0200 RCG150 RCG160	Angioedema ereditario Carenza congenita di alfa1 antitripsina Istiocitosi croniche Immunodeficienze primarie	<i>Istiocitosi x</i> <i>Agammaglobulinemia</i> <i>Di George sindrome di</i> <i>Nezelof sindrome di</i>	
RC0210	Behçet malattia di		

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

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RDG010	Anemie ereditarie	<i>Sferocitosi ereditaria</i> <i>Favismo</i> <i>Talassemie</i> <i>Anemia a cellule falciformi</i> <i>Blackfan-Diamond anemia di</i> <i>Fanconi anemia di</i> <i>Anemie sideroblastiche</i>	Anemia congenita ipoplastica Pancitopenia di Fanconi
RD0010 RD0020 RDG020	Sindrome emolitico uremica Emoglobinuria parossistica notturna Difetti ereditari della coagulazione	<i>Emofilia A</i> <i>Emofilia B</i> <i>Deficienza congenita dei fattori della coagulazione</i> <i>Von Willebrand malattia di</i> <i>Disordini ereditari trombofilici</i>	Marchiafava-Micheli sindrome di
RD0030 RDG030	Porpora di henoch-schonlein ricorrente Piastrinopatie ereditarie	<i>Bernard Soulier sindrome di</i> <i>Storage pool deficiency</i> <i>Tromboastenia</i> <i>Ipoplasia megacariocitica idiopatica</i>	
RDG040 RD0040	Trombocitopenie primarie ereditarie Neutropenia ciclica		

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RD0050 RD0060	Malattia granulomatosa cronica Chediak-higashi malattia di		Disfagocitosi cronica

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	<i>Alexander malattia di</i> <i>Canavan malattia di</i> <i>Krabbe malattia di</i> <i>Leucodistrofia metacromatica</i> <i>Pelizaeus-merzbacher malattia di</i> <i>Batten malattia di</i> <i>Kufs malattia di</i>	
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi		
RFG030	Gangliosidosi		
RF0010	Alpers malattia di		
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di		
RF0030	Leigh malattia di		
RF0040	Rett sindrome di		
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana		
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva		
RF0070	Mioclono essenziale ereditario		
RF0080	Corea di huntington		
RF0090	Distonia di torsione idiopatica		
RFG040	Malattie spinocerebellari	<i>Atassia di friedreich</i> <i>Paraplegia spastica ereditaria</i> <i>Atassia cerebellare ereditaria di Marie</i> <i>Degenerazione cerebellare subacuta</i> <i>Degenerazione parenchimatosa</i> <i>Corticale cerebellare</i> <i>Degenerazione spinocerebellare di Holmes</i> <i>Dissinergia cerebellare mioclonica di Hunt</i> <i>Atassia periodica</i> <i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i> <i>Atassia Friedreich-Like</i> <i>Atassia teleangectasica</i> <i>Werdnig-Hoffman malattia di</i> <i>Kugelberg-Welander malattia di</i> <i>Kennedy malattia di</i>	Strumpel-lorraine malattia di Degenerazione cerebellare di Marie Atrofia cerebello olivare Atrofia spinodentata Atassia vestibolocerebellare Deficienza familiare di vitamina e Louis Bar sindrome di
RFG050	Atrofie muscolari spinali		
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica		
RF0110	Sclerosi laterale primaria		
RF0120	Adrenoleucodistrofia		
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di		
RF0140	West sindrome di		
RF0150	Narcolessia		
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di		
RFG060	Neuropatie ereditarie	<i>Dejerine Sottas malattia di</i> <i>Neuropatia congenita ipomielizzante</i> <i>Charcot Marie Tooth malattia di</i> <i>Neuropatia tomaculare</i> <i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i> <i>Refsum malattia di</i> <i>Neuropatia assonale gigante</i> <i>Rosenberg-Chutorian sindrome di</i> <i>Roussy-Levy sindrome di</i>	Neuropatia periferica ereditaria tipo III Atrofia muscolare peroneale Polineuropatia ricorrente familiare Eredopatia atassica polineuritiforme
RF0170	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di		
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demyelinizzante		
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di		
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	<i>Miopatia central core</i> <i>Miopatia centronucleare</i> <i>Miopatia desmin storage</i> <i>Miopatia nemalinica</i> <i>Becker distrofia di</i> <i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i> <i>Duchenne distrofia di</i> <i>Erb distrofia di</i> <i>Landouzy-Dejerine distrofia di</i> <i>Steinert malattia di</i> <i>Thomsen malattia di</i> <i>Von Eulenburg malattia di</i>	Paralisi sopranucleare progressiva
RFG080	Distrofie muscolari		
RFG090	Distrofie miotoniche		
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperka- liemiche		

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare		Criswick-Schepens sindrome di Coats malattia di
RF0210	Eales malattia di		
RF0220	Behr sindrome di		
RF0220	Distrofie retiniche ereditarie	<i>Distrofia vitreo retinica</i> <i>Retinite pigmentosa</i> <i>Retinite puntata Albescens</i> <i>Distrofia dei coni</i> <i>Stargardt malattia di</i> <i>Amaurosi congenita di Leber</i> <i>Distrofia vitelliforme di Best</i> <i>Distrofia ialina della retina</i>	Retinoschisi giovanile Distrofia pigmentosa retinica Fundus albipunctatus
RF0230	Distrofie ereditarie della coroide		
RF0240	Ciclite eterocromica di fuch		
RF0250	Atrofia essenziale dell'iride		
RF0260	Emeralopia congenita		
RF0270	Oguchi sindrome di		
RF0270	Cogan sindrome di		
RF0280	Degenerazioni della cornea	<i>Degenerazione nodulare</i> <i>Degenerazione marginale</i> <i>Meesmann distrofia di</i> <i>Cogan distrofia di</i> <i>Distrofia corneale granulare</i>	Fundus flavimaculatus Golman-Favre malattia di
RF0290	Distrofie ereditarie della cornea	<i>Distrofia corneale reticolare</i> <i>Distrofia corneale maculare</i> <i>Distrofie stromali della cornea</i> <i>Cornea guttata</i> <i>Distrofia combinata della cornea</i> <i>Fuchs distrofia endoteliale di</i> <i>Distrofia corneale endoteliale</i> <i>Posteriore polimorfa</i>	Degenerazione nodulare di Salzmann Terrien sindrome di Distrofia corneale epiteliale giovanile Distrofia corneale anteriore Distrofia corneale di Groenouw tipo I; Distrofia corneale Punctata o nodulare di Reis-Buckler
RF0300	Cheratocono		Distrofia lattice; amiloidosi corneale
RF0300	Congiuntivite lignea		Distrofia corneale di Groenouw tipo II
RF0300	Atrofia ottica di Leber		Neuropatia ottica ereditaria

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	Poliangiote microscopica		Poliarterite microscopica
RG0030	Poliarterite nodosa		
RG0040	Kawasaki sindrome di		
RG0050	Churg-strauss sindrome di		
RG0060	Goodpasture sindrome di		
RG0070	Granulomatosi di Wegener		
RG0080	Arterite a cellule giganti		
RG0090	Microangiopatie trombotiche	<i>Complesso porpora trombotica</i> <i>Trombocitopenica-sindrome emolitico uremica</i> <i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>	Horton malattia di
RG0100	Takayasu malattia di		Moschowitz sindrome di
RG0110	Teleangectasia emorragica ereditaria		Rendu-Osler-Weber malattia di
RG0110	Budd-Chiari sindrome 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 580 a 629) - RJ

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RJ0010 RJ0020 RJ0030	Diabete insipido nefrogenico Fibrosi retroperitoneale 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 RL0020 RL0030 RL0040 RL0050 RL0060	Eritrocheratolisi hiemalis Dermatite erpetiforme Pemfigo Pemfigoide bolloso Pemfigoide benigno delle mucose 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 RM0020 RM0030 RMG010 RM0040 RM0050 RM0060	Dermatomiosite Polimiosite Connettivite mista Connettiviti indifferenziate Fascite eosinofila Fascite diffusa 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 RN0020 RN0030 RN0040 RN0050 RN0060 RN0070	Arnold-chiari sindrome di Microcefalia Agenesia cerebellare Joubert sindrome di Lissencefalia Oloprosencefalia Chiray Foix sindrome di		Sindrome del nucleo rosso superiore Chavany-Marie sindrome di Riley-day sindrome di
RN0080 RN0090 RN0100 RN0110 RN0120 RN0130 RN0140 RN0150 RN0160	Disautonomia familiare Axenfeld- rieger anomalia di Peter anomalia di Aniridia Coloboma congenito del disco ottico Morning glory anomalia di Persistenza della membrana pupillare Blue rubber bleb nevus Atresia esofagea e/o fistola - tracheoeso- fagea		
RN0170 RN0180 RN0190 RN0200 RN0210 RN0220 RN0230 RN0240 RNG010 RN0250 RNG020 RN0260 RN0270 RNG030	Atresia del digiuno Atresia o stenosi duodenale Ano imperforato Hirschsprung malattia di Atresia biliare Caroli malattia di Malattia del fegato policistico Ermafroditismo vero Pseudoermafroditismi Rene con midollare a spugna Artrogriposi multiple congenite Focomelia Deformità di sprengel Acrocefalosindattilia		
RN0280	Acrodisostosi	Apert sindrome di Goodman sindrome di	

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN0290 RNG040	Camptodattilia familiare Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	<i>C sindrome</i> <i>Craniosinostosi primaria</i> <i>Crouzon malattia di</i> <i>Disostosi maxillofacciale</i> <i>Displasia fronto-facio-nasale</i> <i>Displasia maxillonasale</i> <i>Hallerman-Streiff sindrome di</i> <i>Pierre robin sindrome di</i> <i>Treacher collins sindrome di</i>	Disostosi oculomandibolare
RN0300 RN0310 RNG050	Sindrome da regressione caudale Klippel-Feil sindrome di Condrodistrofie congenite	<i>Acondrogenesi</i> <i>Acondroplasia</i> <i>Displasia epifisaria emimelica</i> <i>Distrofia toracica asfissiante</i> <i>Esostosi multipla</i> <i>Kniest displasia</i> <i>Sindrome camptomelica</i>	Displasia metatropica
RNG060	Osteodistrofie congenite	<i>Displasia craniometafisaria</i> <i>Osteogenesi imperfetta</i> <i>Osteopetrosi</i> <i>Displasia fibrosa</i> <i>Ellis-Van Creveld sindrome di</i> <i>Displasia spondiloepifisaria tarda</i> <i>Fairbank malattia di</i> <i>Conradi-Hunermann sindrome di</i> <i>Discondrosteosi</i> <i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i> <i>Engelmann malattia di</i> <i>McCune-Albright sindrome di</i>	Osteocondroplasia Displasia epifisaria multipla
RN0320 RN0330 RN0340 RN0350 RN0360 RN0370	Gastroschisi Ehlers-Danlos sindrome di Adams-Oliver sindrome di Coffin-Lowry sindrome di Coffin-Siris sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sin- drome di		
RN0380 RN0390 RN0400	Filippi sindrome di Greig sindrome di, cefalopolisindattilia Jackson-Weiss sindrome di		Craniosinostosi-ipoplasia Mediofacciale-anomalie dei piedi Displasia spondilocostale
RN0410 RN0420 RN0430 RN0440 RN0450 RN0460 RN0470 RN0480 RN0490 RNG070	Jarcho-Levin sindrome di Pallister-W sindrome di Poland sindrome di Sequenza sirenomelica Sindrome cerebro-costomandibolare Sindrome femoro-facciale Sindrome oto-palato-digitale Sindrome trisma pseudocamptodattilia Weaver sindrome di Ittiosi congenite	<i>Ittiosi congenita</i> <i>Ittiosi Hstrix, Curth-Macklin type</i> <i>Ittiosi lamellare recessiva</i> <i>Ittiosi tipo Harlequin</i> <i>Ittiosi X-Linked</i> <i>Netherton sindrome di</i>	Eritroderma ittiosiforme Congenito non bolloso
RN0500 RN0510 RN0520 RN0530 RN0540	Cutis Laxa Incontinentia pigmenti Xeroderma pigmentoso Cheratosi follicolare acuminata Cute marmorea teleangectasica conge- nita		
RN0550 RN0560 RN0570 RN0580	Darier malattia di Discheratosi congenita Epidermolisi bollosa Eritrocheratodermia simmetrica progres- siva		
RN0590 RN0600	Eritrocheratodermia variabile Ipercheratosi epidermolitica		Eritroderma ittiosiforme Congenito bolloso
RN0610	Ipoplasia focale dermica		

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
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 del		
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
RN0750	Sclerosi tuberosa		Facomatosi
RN0760	Peutz-Jeghers 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	Beckwith-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
RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di		
RN0900	Fryns sindrome di		
RN0910	Goldenhar sindrome di		
RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di		
RN0930	Holt-Oram sindrome di		
RN0940	Kabuki sindrome della maschera		
RN0950	Kartagener sindrome di		
RN0960	Maffucci sindrome di		
RN0970	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	Schinzel-giedion sindrome di		
RN1100	Seckel sindrome di		
RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale		
RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di		Pena-Shokeir I 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-rotula		
RN1200	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di		Onicoosteodisplasia ereditaria
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	Prader-Willi sindrome di		

Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo (esempi)	Sinonimo
RN1320 RN1330 RN1340 RN1350 RN1360 RN1370 RNG100	Marfan sindrome di Sindrome da X fragile Aase-Smith sindrome di Alagille sindrome di Alport sindrome di Alstrom sindrome di Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale		
RN1380 RN1390 RN1400 RN1410 RN1420	Bardet-biedl sindrome di Carpenter sindrome di Cockayne sindrome di Cornelia De Lange sindrome di De Sanctis Cacchione malattia di		Lawrence - Moon sindrome di
RN1430 RN1440 RN1450 RN1460 RN1470 RN1480 RN1490 RN1500 RN1510 RN1520 RN1530 RN1540 RN1550 RN1560 RN1570 RN1580 RN1590 RN1600 RN1610 RN1620 RN1630 RN1640 RN1650 RN1660 RN1670 RN1680 RN1690	Denys-Drash sindrome di Displasia oculo-digito-dentale Displasia spondiloepifisaria congenita Fraser sindrome di Hay-Wells sindrome di Ipomelanosi di ito Isaacs sindrome di Kid sindrome Klippel-Trenaunay sindrome di Landau-Kleffner sindrome di Leopard sindrome Levy-Hollister sindrome di Marshall-Smith sindrome di Neu-Laxova sindrome di Neuroacantocitosi Norrie malattia di Pallister-Killian sindrome di Pearson sindrome di Poems sindrome Rubinstein-Taybi sindrome di Sindrome acrocallosa Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica Sindrome del nevo displastico Sindrome del nevo epidermale Sindrome pterigio multiplo Sindrome trico-dento-ossea Sindrome trombocitopenica con assenza di radio		Idiozia xerodermica Tumore di wilms e pseudoermafroditismo
RN1700 RN1710 RN1720 RN1730	Sjögren-Larsson sindrome di Tay sindrome di VogT-Koyanagi-Harada sindrome di Wagr sindrome di		Bloch-Sulzberger malattia di Cheratite-ittiosi-sordita Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale
RN1740 RN1750 RN1760	Walker-Warburg sindrome di Weill-Marchesani sindrome di Zellweger sindrome di		Pena-Shokeir II sindrome di Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - ritardo mentale

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 RP0020 RP0030 RP0040 RP0050 RP0060 RP0070	Embriofetopatia rubeolica Sindrome fetale da acido valproico Sindrome fetale da idantoina Sindrome alcolica fetale Apnea infantile Kernittero 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	Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Aarskog sindrome di	RN0790	Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Aase-smith sindrome di	RN1340	Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Acalasia	RI0010	Cogan sindrome di	RF0270
Aceruloplasminemia congenita	RC0120	Colangite primitiva sclerosante	RI0050
Acrocefalosindattilia	RNG030	Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
Acrodermatite enteropatica	RC0070	Condrodistrofie congenite	RNG050
Acrodisostosi	RN0280	Congiuntivite lignea	RF0290
Adams-Oliver sindrome di	RN0340	Connettivite mista	RM0030
Adiposi dolorosa	RC0090	Connettiviti indifferenziate	RMG010
Adrenoleucodistrofia	RF0120	Corea di Huntington	RF0080
Agenesia cerebellare	RN0030	Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
Alagille sindrome di	RN1350	Craniosinostosi - ipoplasia mediofaciale - anomalie dei piedi	RN0400
Alpers malattia di	RF0010		
Alport sindrome di	RN1360	Cri Du Chat malattia del	RN0670
Alstrom sindrome di	RN1370	Crigler-Najjar sindrome di	RC0180
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100	Crioglobulinemia mista	RC0110
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	Criswick-Schepens sindrome di	RF0200
		Cronkhite-Canada malattia di	RB0030
		Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
		Cutis Laxa	RN0500
		Darier malattia di	RN0550
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100	De Morsier sindrome di	RN0860
Amiloidosi primarie e familiari	RCG130	De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Anemie ereditarie	RDG010	Deficienza congenita di zinco	RC0070
Angelman sindrome di	RN1300	Deficienza di Acht	RC0010
Angioedema ereditario	RC0190	Deficienza di ceramidasi	RC0100
Aniridia	RN0110	Deformità di Sprengel	RN0270
Ano imperforato	RN0190	Degenerazione epatocerebrale	RC0150
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040	Degenerazione lenticolare o putaminale familiare	RC0150
Antley-bixler sindrome di	RN0800	Degenerazioni della cornea	RF0130
Aplasia congenita della cute	RN0640	Denys-Drash sindrome di	RN1430
Apnea infantile	RP0050	Dercum malattia di	RC0090
Arnold-Chiari sindrome di	RN0010	Dermatite erpetiforme	RL0020
Arterite a cellule giganti	RG0080	Dermatomiosite	RM0010
Artrogriposi multiple congenite	RNG020	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
Asplenia con anomalie cardiovascolari	RN0740	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Atransferrinemia congenita	RC0130	Disautonomia familiare	RN0080
Atresia biliare	RN0210	Discheratosi congenita	RN0560
Atresia del digiuno	RN0170	Disfagocitosi cronica	RD0050
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
Atresia o stenosi duodenale	RN0180	Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Atrofia dentato rubropallidolusiana	RF0050	Displasia setto-ottica	RN0860
Atrofia emifacciale progressiva	RN0650	Displasia spondilocostale	RN0410
Atrofia essenziale dell'iride	RF0240	Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Atrofia ottica di leber	RF0300	Distonia di torsione idiopatica	RF0090
Atrofie muscolari spinali	RFG050	Distrofie ereditarie della cornea	RFG140
Axenfeld-Rieger anomalia di	RN0090	Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
Baller-Gerold sindrome di	RN0810	Distrofie miotoniche	RFG090
Bardet-Biedl sindrome di	RN1380	Distrofie muscolari	RFG080
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820	Distrofie retiniche ereditarie	RF0110
Behçet malattia di	RC0210	Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
Behr sindrome di	RF0220	Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Bloch-Sulzberger malattia di	RN1480	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
Bloom sindrome di	RN0830		
Blue rubber bleb nevus	RN0150	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060
Borjeson sindrome di	RN0840		
Budd-Chiari sindrome di	RG0110	Donhoue sindrome di	RC0050
Camptodattilia familiare	RN0290	Down sindrome di	RN0660
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	RC0200	Dubowitz sindrome di	RN0870
Caroli malattia di	RN0220	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di	RN0370
Carpenter sindrome di	RN1390	Eales malattia di	RF0210
Ceroido-Lipofuscinosi	RFG020	Eaton-Lambert sindrome di	RF0190
Charge associazione	RN0850	Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi	RN0880
Chavany-Marie sindrome di	RN0070	Edema angioneurotico ereditario	RC0190
Chediak-Higashi malattia di	RD0060	Eec sindrome	RN0880
Cheratite-ittiosi-sordità	RN1500	Ehlers-danlos sindrome di	RN0330
Cheratocono	RF0280	Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530	Emeralopia congenita	RF0250
Chiray Foix sindrome di	RN0070	Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020
Churg-Strauss sindrome di	RG0050	Endocardite reumatica	RG0010
Ciclite eterocromica di Fuch	RF0230	Epidermolisi bollosa	RN0570
Cistite interstiziale	RJ0030	Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari	RN0720
Coats malattia di	RF0200	Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Cockayne sindrome di	RN1400	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Eritrocheratodermia variabile	RN0590	Maffucci sindrome di	RN0960
Eritrocheratolisi hiemalis	RL0010	Malattia da inclusione dei microvilli	R10070
Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso	RN0600	Malattia del fegato policistico	RN0230
Ermafroditismo vero	RN0240	Malattia granulomatosa cronica	RD0050
Facomatosi	RN0750	Malattie spinocerebellari	RFG040
Farber malattia di	RC0100	Marchiafava-Micheli sindrome di	RD0020
Fascite diffusa	RM0050	Marfan sindrome di	RN1320
Fascite eosinofila	RM0040	Marshall sindrome di	RN0970
Fibrosi epatica congenita	RP0070	Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Fibrosi retroperitoneale	RJ0020	Meckel sindrome di	RN0980
Filippi sindrome di	RN0380	Melas sindrome	RN0710
Focomelia	RN0260	Melkersson-Rosenthal sindrome di	RF0160
Fosfoetilaminuria	RC0160	Merrf sindrome	RN0720
Fraser sindrome di	RN1460	Microangiopatie trombotiche	RGG010
Freeman-Sheldon sindrome di	RN0890	Microcefalia	RN0020
Fryns sindrome di	RN0900	Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Gangliosidosi	RFG030	Miopatia mitocondriale - encefalopatia - acidosi lattica - ictus	RN0710
Gardner sindrome di	RB0040	Miopatie congenite ereditarie	RFG070
Gastrite ipertrofica gigante	R10020	Moebius sindrome di	RN0990
Gastroenterite eosinofila	RI0030	Morning Glory anomalia di	RN0130
Gastroschisi	RN0320	Mucopolisaccaridosi	RCG090
Gerstmann sindrome di	RQ0010	Mucopolisaccaridosi	RCG140
Goldenhar sindrome di	RN0910	Nager sindrome di	RN1000
Goodpasture sindrome di	RG0060	Narcolessia	RF0150
Granulomatosi di Wegener	RG0070	Nefroblastoma	RB0010
Greig sindrome di, cefalopolisindattilia	RN0390	Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Hansen malattia di	RA0010	Neuroacantocitosi	RN1570
Hay-Wells sindrome di	RN1470	Neurofibromatosi	RBG010
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920	Neuropatia ottica ereditaria	RF0300
Hirschsprung malattia di	RN0200	Neuropatie ereditarie	RFG060
Holt-Oram sindrome di	RN0930	Neutropenia ciclica	RD0040
Horton malattia di	RG0080	Noonan sindrome di	RN1010
Idiozia xerodermica	RN1420	Norrie malattia di	RN1580
Immunodeficienze primarie	RCG160	Oguchi sindrome di	RF0260
Incontinentia pigmenti	RN0510	Oloprosencefalia	RN0060
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010	Onicoosteodisplasia ereditaria	RN1190
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600	Opitz sindrome di	RN1020
Ipofosfatasia	RC0160	Osteodistrofie congenite	RNG060
Ipogonadismo con anosmia	RC0020	Pachidermoperiostosi	RN0620
Ipomelanosi di Ito	RN1480	Pallister- Hall sindrome di	RN1030
Ipoplasi focale dermica	RN0610	Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Isaacs sindrome di	RN1490	Pallister-W Sindrome di	RN0420
Istiocitosi croniche	RCG150	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG100
Itiosi congenite	RNG070	Paralisi sopranucleare progressiva	RF0170
Ivemark sindrome di	RN0740	Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400	Pearson sindrome di	RN1600
Jarcho-Lwvin sindrome di	RN0410	Pemfigo	RL0030
Joubert sindrome di	RN0040	Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
Kabuki sindrome della maschera	RN0940	Pemfigoide bolloso	RL0040
Kallmann sindrome di	RC0020	Pena-Shokeir I sindrome di	RN1110
Kartagener sindrome di	RN0950	Pena-Shokeir II sindrome di	RN1640
Kawasaki sindrome di	RG0040	Persistenza della membrana pupillare	RN0140
Kearns-Sm	RF0020	Peter anomalia di	RN0100
Kernittero	RP0060	Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Kid sindrome	RN1500	Pfeiffer sindrome di	RN1040
Klinefelter sindrome di	RN0690	Piastrinopatie ereditarie	RDG030
Klippel-Feil sindrome di	RN0310	Poems sindrome	RN1610
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510	Poland sindrome di	RN0430
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520	Poliangioite microscopica	RG0020
Lawrence- Moon sindrome di	RN1380	Poliarterite microscopica	RG0020
Leigh malattia di	RF0030	Poliarterite nodosa	RG0030
Lennox Gastaut sindrome di	RF0130	Policondrite	RM0060
Leopard sindrome	RN1530	Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
Leprecaunismo	RC0050	Polimiosite	RM0020
Leucodistrofie	RFG010	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	RF0180
Levy-Hollister sindrome di	RN1540	Poliposi familiari	RB0050
Lichen Sclerosus et atrophicus	RL0060	Porfirie	RCG110
Linfangectasia intestinale	RI0080	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	RD0030
Linfoangioleiomatosi polmonare	RB0060	Prader-willi sindrome di	RN1310
Linfoangioleiomiomatosi	RB0060	Pseudoermafroditismi	RNG010
Lipodistrofia intestinale	RA0020	Pseudoxantoma elastico	RN0630
Lipodistrofia totale	RC0080	Pubertà precoce idiopatica	RC0040
Lissencefalia	RN0050	Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente	RC0170
Lyme malattia di	RA0030		

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Reifenstein sindrome di	RC0030	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Rendu-Osler-Weber malattia di	RG0100	Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Rene con midollare a spugna	RN0250	Sindrome unghia-rotula	RN1190
Retinoblastoma	RB0020	Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
Rett sindrome di	RF0040	Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Rieger sindrome	RN1050	Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090
Riley-Day sindrome di	RN0080	Sjögren-Larsson sindrome di	RN1700
Roberts sindrome di	RN1060	Smith-Lemli-Opitz, tipo 1 sindrome di	RN1200
Robinow sindrome di	RN1070	Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620	Sprue celiaca	RI0060
Russell-Silver sindrome di	RN1080	Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	RF0170
Schilder malattia di	RF0120	Stickler sindrome di	RN1220
Schinz-Giedion sindrome di	RN1090	Sturge-Weber sindrome di	RN0770
Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100	Summit sindrome di	RN1230
Sclerosi laterale primaria	RF0110	Takayasu malattia di	RG0090
Sclerosi tuberosa	RN0750	Tay sindrome di	RN1710
Seckel sindrome di	RN1100	Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110	Touraine-Salente-Golè sindrome di	RN0620
Sequenza sirenomelica	RN0440	Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Short sindrome	RN0730	Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120	Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - ritardo mentale	RN1730
Sindrome acrocallosa	RN1630	Tumore di wilms e pseudoermafroditismo	RN1430
Sindrome alcolica fetale	RP0040	Turner sindrome di	RN0680
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130	Vacterl associazione	RN1250
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140	Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150	Vogt-koyanagi-harada sindrome di	RN1720
Sindrome cerebro-costomandibolare	RN0450	Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640	Wagr sindrome di	RN1730
Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	RC0030	Waldmann malattia di	RC0140
Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040	Walker-Warburg sindrome di	RN1740
Sindrome da regressione caudale	RN0300	Weaver sindrome di	RN0490
Sindrome da X fragile	RN1330	Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
Sindrome del nevo displastico	RN1650	Werner sindrome di	RC0060
Sindrome del nevo epidermale	RN1660	West sindrome di	RF0140
Sindrome del nucleo rosso superiore	RN0070	Whipple malattia di	RA0020
Sindrome emolitico uremica	RD0010	Wildervanck sindrome di	RN1260
Sindrome femoro-facciale	RN0460	Williams sindrome di	RN1270
Sindrome fetale da acido valproico	RP0020	Wilms tumore di	RB0010
Sindrome fetale da idantoina	RP0030	Wilson malattia di	RC0150
Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale	RN1540	Winchester sindrome di	RN1280
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160	Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470	Wolfram sindrome di	RN1290
Sindrome proteo	RN1170	Xeroderma pigmentoso	RN0520
Sindrome pterigio multiplo	RN1670	Zellweger sindrome di	RN1760
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680		
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180		

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	
Acondropalsia	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 emolitico 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	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 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	

Definizione malattia inclusa	Codice esenzione	Sinonimo
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 adrenale congenita	RCG020	
Ipertrigliceridemia familiare	RCG070	
Ipervalinemia	RCG040	
Ipobetalipoproteinemia	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
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 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-Lorrain 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 albescent	RFG110	Fundus albipunctatus
Rosenberg-Chutorian sindrome di	RFG060	
Roussy-Levy sindrome di	RFG060	

Definizione malattia inclusa	Codice esenzione	Sinonimo
Sanfilippo sindrome di	RCG140	Poliendocrinopatia autoimmune di tipo II
Scheine sindrome di	RCG140	
Schmidt sindrome di	RCG030	
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	Deficit familiare di alfaipoproteina
Tangier malattia di	RCG070	
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	

ALLEGATO N. 2

MODIFICHE ALL' ALLEGATO I DEL «REGOLAMENTO DI INDIVIDUAZIONE DELLE MALATTIE CRONICHE E INVALIDANTI» AI SENSI DELL'ART. 5, COMMA 1, LETTERA a) DEL DECRETO LEGISLATIVO 29 APRILE 1998 N. 124

Le seguenti condizioni di esenzione sono modificate come segue:

002 .394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424; .426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440; .441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444; .447.0; .447.1; .447.6; .452; .453; .459.1; .557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3; .V43.4; .V45.0 Afezioni del sistema circolatorio	è modificata in 02 .394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424; .426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440; .441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444; .447.0; .447.1; .447.6; .452; .453; .459.1; .557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3; .V43.4; .V45.0 Afezioni del sistema circolatorio (Escluso: .453.0 Sindrome di Budd-Chiari)
017 .345 Epilessia	è modificata in 017 .345 Epilessia (Escluso: Sindrome di Lennox-Gastaut)
025 .272.0; .272.2; .272.4 Ipercolesterolemia familiare omozigote e eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	è modificata in 025 .272.0; .272.2; .272.4 Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III
038 .332; .333.0; .333.1; .333.4; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali	è modificata in 038 .332; .333.0; .333.1; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali

Le seguenti condizioni di esenzione sono abrogate:

004 .282 Anemie emolitiche ereditarie
010 .710.9 Connettivite mista
015 .279.0; .279.1; .279.2; .279.3; .279.4; .279.8 Disturbi interessanti il sistema immunitario: immunodeficienze congenite e acquisite determinanti gravi difetti delle difese immunitarie con infezioni recidivanti (Escluso: Infezioni da HIV)
033 .286 Malattie da difetti della coagulazione
043 .446.0 Poliarterite nodosa