

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	Cri Du Chat malattia del	RN0670
Alport sindrome di	RN1360	Crigler-Najjar sindrome di	RC0180
Alstrom sindrome di	RN1370	Crioglobulinemia mista	RC0110
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100	Criswick-Schepens sindrome di	RF0200
Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemica di tipo III	RCG070	Cronkhite-Canada malattia di	RB0030
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100	Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Amiloidosi primarie e familiari	RCG130	Cutis Laxa	RN0500
Anemie ereditarie	RDG010	Darier malattia di	RN0550
Angelman sindrome di	RN1300	De Morsier sindrome di	RN0860
Angioedema ereditario	RC0190	De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Aniridia	RN0110	Deficienza congenita di zinco	RC0070
Ano imperforato	RN0190	Deficienza di Acht	RC0010
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040	Deficienza di ceramidasi	RC0100
Antley-bixler sindrome di	RN0800	Deformità di Sprengel	RN0270
Aplasia congenita della cute	RN0640	Degenerazione epatocerebrale	RC0150
Apnea infantile	RP0050	Degenerazione lenticolare o putaminale familiare	RC0150
Arnold-Chiari sindrome di	RN0010	Degenerazioni della cornea	RFG130
Arterite a cellule giganti	RG0080	Denys-Drash sindrome di	RN1430
Artrogriposi multiple congenite	RNG020	Dercum malattia di	RC0090
Asplenia con anomalie cardiovascolari	RN0740	Dermatite erpetiforme	RL0020
Atransferrinemia congenita	RC0130	Dermatomiosite	RM0010
Atresia biliare	RN0210	Diabete insipido nefrogenico	RJ0010
Atresia del digiuno	RN0170	Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160	Disautonomia familiare	RN0080
Atresia o stenosi duodenale	RN0180	Discheratosi congenita	RN0560
Atrofia dentato rubropallidolusiana	RF0050	Disfagocitosi cronica	RD0050
Atrofia emifacciale progressiva	RN0650	Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
Atrofia essenziale dell'iride	RF0240	Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Atrofia ottica di leber	RF0300	Displasia setto-ottica	RN0860
Atrofie muscolari spinali	RF0300	Displasia spondilocostale	RN0410
Axenfeld-Rieger anomalia di	RF0300	Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Baller-Gerold sindrome di	RFG050	Distonia di torsione idiopatica	RF0090
Bardet-Biedl sindrome di	RN0090	Distrofie ereditarie della cornea	RFG140
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0810	Distrofie ereditarie della coroide	RFG120
Behçet malattia di	RN1380	Distrofie miotoniche	RFG090
Behr sindrome di	RN0820	Distrofie muscolari	RFG080
Bloch-Sulzberger malattia di	RC0210	Distrofie retiniche ereditarie	RFG110
Bloom sindrome di	RF0220	Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
Bloch-Sulzberger malattia di	RN1480	Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Bloom sindrome di	RN0830	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
Blue rubber bleb nevus	RN0150	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060
Borjeson sindrome di	RN0840	Donhoue sindrome di	RC0050
Budd-Chiari sindrome di	RG0110	Down sindrome di	RN0660
Camptodattilia familiare	RN0290	Dubowitz sindrome di	RN0870
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	RC0200	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di	RN0370
Caroli malattia di	RN0220	Eales malattia di	RF0210
Carpenter sindrome di	RN1390	Eaton-Lambert sindrome di	RF0190
Ceroido-Lipofuscinosi	RFG020	Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi	RN0880
Charge associazione	RN0850	Edema angioneurotico ereditario	RC0190
Chavany-Marie sindrome di	RN0070	Eec sindrome	RN0880
Chediak-Higashi malattia di	RD0060	Ehlers-danlos sindrome di	RN0330
Cheratite-ittiosi-sordità	RN1500	Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Cheratocono	RF0280	Emeralopia congenita	RF0250
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530	Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020
Chiray Foix sindrome di	RN0070	Endocardite reumatica	RG0010
Churg-Strauss sindrome di	RG0050	Epidermolisi bollosa	RN0570
Ciclite eterocromica di Fuch	RF0230	Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari	RN0720
Cistite interstiziale	RJ0030	Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Coats malattia di	RF0200	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580
Cockayne sindrome di	RN1400		

Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione	Definizione malattia e/o gruppo (comprende i sinonimi)	Codice esenzione
Eritrocheratoderma 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	R10030	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
Iposfosfatasia	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	RN1000
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	Poliangiote 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	R10080	Porpora di henoch-schonlein ricorrente	RD0030
Linfoangioliomatosi polmonare	RB0060	Prader-willi sindrome di	RN1310
Linfoangioliomiomatosi	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
Schinzel-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		