

310. SANITA' PUBBLICA

R) Servizio sanitario nazionale

D.M. 18/05/2001, n. 279

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. Pubblicato nella Gazz. Uff. 12 luglio 2001, n. 160, S.O.

Epigrafe

Premessa

1. Finalità ed ambito 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 ambito di applicazione.

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

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

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

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

3. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE, DELLA NUTRIZIONE, DEL METABOLISMO E DISTURBI IMMUNITARI (cod. ICD9-CM da 240 a 279) - RC

Codice Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)
RC0010 Deficienza di Acth
RC0020 Kallman sindrome di Ipogonadismo con anosmia
RCG010 Iperaldosteronismi primitivi Bartter sindrome di Con sindrome
di
RCG020 Sindromi adrenogenitali congenite Iperplasia adrenale congenita
RC0030 Reifenstein sindrome di Sindrome da insensibilità
parziale agli androgeni
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 Anacrodermatite enteropatica
RCG040 Disturbi del metabolismo e del trasporto degli Cistinosi
aminoacidi 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
RCG050 Disturbi del ciclo dell'urea Citrullinemia
Iperammonitemia ereditaria
RCG060 Disturbi del metabolismo e del trasporto dei Glicogenosi

carboidrati escluso: Diabete mellito Galattosemia
 Fruttosemia
 Malassorbimento congenito di
 saccarosio ed isomaltosio
 RCG070 Alterazioni congenite del metabolismo delle Ipercolesterolemia familiare
 lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia omozigote tipo IIa
 familiare eterozigote tipo IIa e IIb;
 Ipercolesterolemia primitiva poligenica;
 Ipercolesterolemia familiare combinata;
 Iperlipoproteinemia di tipo III
 Deficit familiare di lipasi
 lipoproteica
 Ipercolesterolemia familiare
 omozigote tipo IIb
 Ipobetalipoproteinemia
 Abetalipoproteina Bassen Kornzweig sindrome
 di
 Tangier malattia di Deficit familiare di
 Deficit della alfalipoproteina
 lecitncolesteroloaciltransferasi
 Ipertrigliceridemia familiare
 Xantomatosi cerebrotendinea
 Disturbi del metabolismo
 intermedio degli acidi grassi e dei
 mitocondri

Codice	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo	Sinonimo
	esenzione (esempi)		
RC0080	Lipodistrofia totale		
RCG080	Disturbi di accumulo di lipidi	Fabry malattia di Gaucher malattia di Niemann pick malattia di	
RCG090	Mucopolidosi		
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 Emocromatosi familiare	
	Sindrome iperferritinemi-cataratta congenita		
RC0150	Wilson malattia di	Degenerazione lenticolare o putaminale familiare Degenerazione epatocerebrale	
RC0160	Ipofosfatasia	Fosfoetilaminuria	
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 Anemia congenita
ipoplastica
Fanconi anemia di Pancitopenia di Fanconi
Anemie sideroblastiche
RD0010 Sindrome emolitico uremica
RD0020 Emoglobinuria parossistica notturna Marchiafava-Micheli
sindrome di
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
RDG030 Piastrinopatie ereditarie Bernard Soulier sindrome di
Storage pool deficiency
Tromboastenia
RDG040 Trombocitopenie primarie ereditarie Ipoplasi megacariocitica
idiopatica
RD0040 Neutropenia ciclica
RD0050 Malattia granulomatosa cronica Disfagocitosi 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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)
RFG010 Leucodistrofie Alexander malattia di

Canavan malattia di
Krabbe malattia di
Leucodistrofia metacromatica
Pelizaues-merzbacher malattia di
RFG020 Ceroido-lipofusinosi Batten malattia di
Kufs malattia di
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 Atassia di friedreich
Paraplegia spastica ereditaria Strumpel-lorraine
malattia di
Atassia cerebellare ereditaria di Degenerazione
Marie cerebellare di Marie
Degenerazione cerebellare
subacuta
Degenerazione parenchimatosa
Corticale cerebellare
Degenerazione spinocerebellare di Atrofia cerebello olivare
Holmes
Dissinergia cerebellare mioclonica Atrofia spinodentata
di Hunt
Atassia periodica Atassia
vestibolocerebellare
Marinesco-Sjogren sindrome di
Atassia Friedreich-Like Deficienza familiare di
vitamina e
Atassia teleangectasica Louis Bar sindrome di
RFG050 Atrofie muscolari spinali Werdnig-Hoffman malattia di
Kugelberg-Welander malattia di
Kennedy malattia di
RF0100 Sclerosi laterale amiotrofica
RF0110 Sclerosi laterale primaria
RF0120 Adrenoleucodistrofia Schilder malattia di
RF0130 Lennox Gastaut sindrome di
RF0140 West sindrome di
RF0150 Narcolessia
RF0160 Melkersson-Rosenthal sindrome di
RFG060 Neuropatie ereditarie Dejerine Sottas malattia di Neuropatia periferica
ereditaria tipo III
Neuropatia congenita
ipomielizzante
Charcot Marie Tooth malattia di Atrofia muscolare
peroneale
Neuropatia tomaculare Polineropatia ricorrente
familiare
Neuropatia sensoriale ereditaria
Refsum malattia di Erodopatia atassica
polineuritiforme
Neuropatia assonale gigante
Rosenberg-Chutorian sindrome di
Roussy-Levy sindrome di
RF0170 Steele-Richardson-Olszewski sindrome di Paralisi sopranucleare
RF0180 Polineuropatia cronica infiammatoria progressiva
demiellizzante

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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)
RFG100 Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche
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 Retinoschisi giovanile

Retinite pigmentosa Distrofia pigmentosa
retinica
Retinite punctata Albescens Fundus albipunctatus
Distrofia dei coni
Stargardt malattia di
Amaurosi congenita di Leber
Distrofia vitelliforme di Best Fundus flavimaculatus
Distrofia ialina della retina 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
RFG130 Degenerazione della cornea Degenerazione nodulare Degenerazione nodulare di
Salzmann
Degenerazione marginale Terrien sindrome di
RFG140 Distrofie ereditarie della cornea 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
RF0280 Cheratocono
RF0290 Congiuntivite lignea
RF0300 Atrofia ottica di Leber Neuropatia ottica ereditaria

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

Codice Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)

RG0010 Endocardite reumatica

Rg0020 Poliangiote 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 Moschowitz sindrome di
trombocitopenica

RG0090 Takayasu malattia di

RG0100 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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)

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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)

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	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo	Sinonimo
	esenzione (esempi)		
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	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo	Sinonimo
	esenzione (esempi)		
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	Definizione malattia e/o gruppo	Malattie afferenti al gruppo	Sinonimo
	esenzione (esempi)		
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		
RN0080	Disautonomia familiare	Riley-day sindrome di	
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 C sindrome
 della faccia
 Croniosinostosi primaria
 Crouzon malattia di
 Disostosi maxillofacciale
 Displasia fronto-facio-nasale
 Displasia maxillonasale
 Hallerman-Streiff sindrome di Disostosi ocumandibolare
 Pierre robin sindrome di
 Treacher collins sindrome di
 RN0300 Sindrome da regressione caudale
 RN0310 Klippel-Feil sindrome di
 RNG050 Condrodistrofie congenite Acondrogenesi
 Acondroplasia
 Displasia epifisaria emimelica
 Distrofia toracica asfissiante
 Esostosi multipla
 Kniest displasia Displasia metatropica
 Sindrome camptomelica
 RNG060 Osteodistrofie congenite 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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
 esenzione (esempi)
 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
RN0410 Jarcho-Levin sindrome di piedi
RN0420 Pallister-W sindrome di Displasia spondilocostale
RN0430 Poland sindrome di
RN0440 Sequenza sirenomelica
RN0450 Sindrome cerebro-costomandibolare
RN0460 Sindrome femore-facciale
RN0470 Sindrome oto-palato-digitale
RN0480 Sindrome trisomia pseudocamptodattilia
RN0490 Weaver sindrome di
RNG070 Ittiosi congenite Ittiosi congenita
Ittiosi Hstrix, Curth-Macklin type
Ittiosi lamellare recessiva Eritroderma ittiosiforme
Congenito non bolloso
Ittiosi tipo Harlequin
Ittiosi X-Linked
Netherton sindrome di
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
RN0660 Down sindrome di progressiva
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
RN0750 Sclerosi tuberosa Facomatosi
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 Definizione malattia e/o gruppo Malattie afferenti al gruppo Sinonimo
esenzione (esempi)

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

ELENCO ALFABETICO DELLE MALATTIE RARE ESENTI

Definizione malattia e/o gruppo	Codice
(comprende i sinonimi) 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
Agnesia 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-Wiedermann 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 Codice
(comprende i sinonimi) 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
Deformit... 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 RCG060
escluso: diabete mellito
Donhoue sindrome di RC0050
Down sindrome di RN0660
Dubowitz sindrome di RN0870
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di RN0370

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

Eales malattia di RF0210

Eaton-Lambert sindrome di RF0190

Ectrodattilia-dispasia ectodermica-palatoschisi RN0880

Edema angioneurotico ereditario RC0190

Ecc 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

Eritrocheratoderma simmetrica progressiva RN0580

Eritrocheratoderma variabile 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

Iposfosfatasia RC0160

Ipogonadismo con anosmia RC0020
Ipomelanosi 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 Codice
(comprende i sinonimi) 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
Linfoangioliomatosi polmonare RB0060
Linfoangioliomatosi 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- RN0710
ictus
Miopatie congenite ereditarie RFG070
Moebius sindrome di RN0990
Morning Glory anomalia di RN0130
Mucopolisaccaridosi 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 autoimmuni RCG030
Polimiosite RM0020
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante RF0810
Poliposi familiare RB0050
Porfirie RCG110
Porpora di henoch-schonlein ricorrente RD0030
Prader-willi sindrome di RN1310
Pseudoermafroditismi RNG010
Pseudoxantoma elastico RN0630
Pubertà precoce idiopatica RC0040

Definizione malattia e/o gruppo Codice
(comprende i sinonimi) 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
Rubinstein-Taybi sindrome di RN1620
Russell-Silver sindrome di RN1080
Schilder malattia di RF0120
Schinzel-Giedion sindrome di RN1090
Sclerosi laterale amiotrofica RF0100
Sclerosi laterale primaria RF0110
Sclerosi tuberosa RN0750
Seckel sindrome di RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale RN1110
Sequenza sirenomelica RN0440
Short sindrome RN0730
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di RN1120
Sindrome acrocallosa RN1630
Sindrome alcolica fetale RP0040
Sindrome branchio-oculo-facciale RN1130
Sindrome branchio-oto-renale RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea RN1150
Sindrome cerebro-costo-mandibolare RN0450
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica RN1640
Sindrome da insensibilit... 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 Codice
(comprende i sinonimi) esenzione
Takayasu malattia di RG0090
Tay sindrome di RN1710
Teleangectasia emorragica ereditaria RG0100
Touraune-Salente-GolŠ sindrome di RN0620
Townes-brocks sindrome di RN1240
Trombocitopenie primarie ereditarie RDG040
Tumore di wilms - aniridia - anomalie genitourinarie - RN1730
ritardo mentale
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 Sinonimo
esenzione

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 RGG010
sindrome emucolitica uremica
Conn sindrome di RCG010
Conradi-Hunermann sindrome di RNG060
Cornea guttata RFG140
Craniosinostosi primaria RNG040
Crouzon malattia di RNG040
Deficienza congenita dei fattori della coagulazione RDG020
Deficit della lecitincolesteroloaciltransferasi RCG070
Deficit familiare di lipasi lipoproteica RCG070
Degenerazione cerebellare subacuta RFG040
Degenerazione marginale 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 maxillofaciale RNG040
Displasia craniofacciale RNG060 Osteocondroplasia
Displasia diastrofica e pseudodiastrofica RNG060
Displasia epifisaria emimelica RNG050
Displasia fibrosa RNG060
Displasia fronto-facio-nasale RNG040
Displasia maxillo-nasale 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 puntata 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 RCG070
e dei mitocondri
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
Fructosemia RCG060
Fuchs distrofia endoteliale di RFG140

Definizione malattia inclusa Codice Sinonimo
esenzione

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 RCG060
isomaltosio
Malattia delle urine a sciroppo 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
Miopatia central core RFG070
Miopatia centronucleare RFG070
Miopatia desmin storage RFG070
Miopatia nemalinica RFG070
Morquio malattia di RCG140
Netherton sindrome di RNG070
Neuropatia assonale gigante RFG060
Neuropatia congenita 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