

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; Iperlipoproteinemia 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
Budd-Chiari sindrome di	RN1480	Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Camptodattilia familiare	RN0830	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	RN0150	Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060
Caroli malattia di	RN0840	Donhoue sindrome di	RC0050
Carpenter sindrome di	RG0110	Down sindrome di	RN0660
Ceroido-Lipofuscinosi	RN0290	Dubowitz sindrome di	RN0870
Charge associazione	RC0200	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di	RN0370
Chavany-Marie sindrome di	RN0220	Eales malattia di	RF0210
Chediak-Higashi malattia di	RN1390	Eaton-Lambert sindrome di	RF0190
Cheratite-ittiosi-sordità	RFG020	Ectrodattilia - displasia ectodermica - palatoschisi	RN0880
Cheratocono	RN0850	Edema angioneurotico ereditario	RC0190
Cheratosi follicolare acuminata	RN0070	Eec sindrome	RN0880
Chiray Foix sindrome di	RD0060	Ehlers-danlos sindrome di	RN0330
Churg-Strauss sindrome di	RN1500	Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Ciclite eterocromica di Fuch	RF0280	Emeralopia congenita	RF0250
Cistite interstiziale	RN0530	Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020
Coats malattia di	RN0070	Endocardite reumatica	RG0010
Cockayne sindrome di	RG0050	Epidermolisi bollosa	RN0570
	RF0230	Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari	RN0720
	RJ0030	Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
	RF0200	Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580
	RN1400		