

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 maxillofaciale	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	