

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	
Iperistidinemica	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-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 atassica polineuritiforme
Retinite pigmentosa	RFG110	Distrofia pigmentosa retinica
Retinite punctata albescens	RFG110	Fundus albipunctatus
Rosenberg-Chutorian sindrome di	RFG060	
Roussy-Levy sindrome di	RFG060	