

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
ABETALIPOPROTEINEMIA	RCG070	BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI
ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	RCG040	
ACONDROGENESI	RNG050	
ACONDROPLASIA	RNG050	
AGAMMAGLOBULINEMIA	RCG160	
ALANINEMIA	RCG040	
ALBINISMO	RCG040	
ALCAPTONURIA	RCG040	
ALEXANDER MALATTIA DI	RFG010	
AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	RFG110	
ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	RDG010	
ANEMIE SIDEROBLASTICHE	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 VESTIBULOCEREBELLARE
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	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
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 MAXILLOFACCIALE	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 POLIMORFA	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	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
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	
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	
IPERISTIDINEMIA	RCG040	
IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA	RCG020	
IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	RCG070	

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
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
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 IPOMIELINIZZANTE	RFG060	
NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA	RFG060	
NEUROPATIA TOMACULARE	RFG060	POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE

Elenco alfabetico delle malattie incluse nei gruppi

Definizione malattia inclusa	Codice Esenzione	Sinonimo
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	
SANFILIPPO SINDROME DI	RCG140	
SCHEIE SINDROME DI	RCG140	
SCHMIDT SINDROME DI	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II
SFEROCITOSI EREDITARIA	RDG010	
SINDROME CAMPTOMELICA	RNG050	
SINDROME DA MALASSORBIMENTO 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 ALFALIPOPROTEINA
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	