

## **Decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279**

(in GU n. 160 del 12 luglio 2001, S.O. n.180/L)

***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 D.lgs. 29 aprile 1998, n.124.***

**Direzione generale della programmazione sanitaria**

**IL MINISTRO DELLA SANITA'**

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 decreti legislativi 11 maggio 1999, n. 135 e 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'art. 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

#### **Art.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.

#### **Art. 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

### **Art. 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'art. 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' art. 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.

#### **Art. 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.

#### **Art. 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'art. 27 della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni.

### **Art. 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 decreto ministeriale 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.

### **Art. 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.

### **Art. 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.

### **Art. 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 sulla *Gazzetta Ufficiale* del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomiosite, 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 decreto ministeriale 1° febbraio 1991, pubblicato sulla *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.

Il presente regolamento, munito del sigillo dello Stato, sarà inserito nella Raccolta ufficiale degli atti normativi della Repubblica Italiana. E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarlo e di farlo osservare.

IL MINISTRO

| <b>COD_MALATTIA</b> | <b>MALATTIA E/O GRUPPO</b>                                   | <b>MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO</b>   | <b>SINONIMI</b>                                       |
|---------------------|--|---|---|
| RA0010              | HANSEN MALATTIA DI   |   |   |
| RA0020              | WHIPPLE MALATTIA DI  |   | LIPODISTROFIA INTESTINALE                             |
| RA0030              | LYME MALATTIA DI   |   |   |
| RB0010              | WILMS TUMORE DI  |   | NEFROBLASTOMA   |
| RB0020              | RETINOBLASTOMA   |   |   |
| RB0030              | CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI                                 |   |   |
| RB0040              | GARDNER SINDROME DI  |   |   |
| RB0050              | POLIPOSI FAMILIARE   |   |   |
| RB0060              | LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI                                      |   | LINFOANGIOLEIOMATOSI<br>POLMONARE                     |
| RBG010              | NEUROFIBROMATOSI   |   |   |
| RC0010              | DEFICIENZA DI ACTH   |   |   |
| RC0020              | KALLMANN SINDROME DI   |   | IPOGONADISMO CON ANOSMIA                              |
| RCG010              | IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI                                 | <i>BARTTER SINDROME DI</i><br><i>CONN SINDROME DI</i>   |   |
| RCG020              | SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE                            | <i>IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA</i>  |   |
| RC0030              | REIFENSTEIN SINDROME DI                                      |   | SINDROME DA INSENSIBILITA'<br>PARZIALE AGLI ANDROGENI |
| RCG030              | POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI                                | <i>SCHMIDT SINDROME DI</i>  | POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE<br>DI TIPO II           |
| RC0040              | PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                                  |   |   |
| RC0050              | LEPRECAUNISMO  |   | DONHOUE SINDROME DI                                   |
| RC0060              | WERNER SINDROME DI   |   |   |
| RC0070              | DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO                                |   | ACRODERMATITE ENTEROPATICA                            |
| RCG040              | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO<br>DEGLI AMINOACIDI | <i>CISTINOSI</i><br><br><i>HARTNUP MALATTIA DI</i><br><br><i>ALBINISMO</i><br><br><i>ALCAPTONURIA</i> |   |

|        |   |   |
|--------|---|---|
|        |   | <i>IPERVALINEMIA</i>  |
|        |   | <i>MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO</i>                   |
|        |   | <i>OMOCISTINURIA</i>  |
|        |   | <i>SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA</i>                   |
|        |   | <i>IPERISTIDINEMIA</i>  |
|        |   | <i>ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE<br/>PRIMITIVE</i>        |
|        |   | <i>ALANINEMIA</i>   |
|        |   | <i>IMINOACIDEMIA</i>  |
| RCG050 | DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA  | <i>CITRULLINEMIA</i>  |
|        |   | <i>IPERAMMONIEMIA EREDITARIA</i>                                  |
| RCG060 | DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO<br>DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito  | <i>GLICOGENOSI</i>  |
|        |   | <i>GALATTOSEMIA</i>   |
|        |   | <i>FRUTTOSEMIA</i>  |
|        |   | <i>MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED<br/>ISOMALTOSIO</i> |
| RCG070 | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO<br>DELLE LIPOPROTEINE Escluso: Ipercolesterolemia<br>familiar eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia<br>primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata;<br>Iperlipoproteinemia di tipo III. | <i>IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE<br/>TIPO IIa</i>        |

*DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA*

*IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE  
TIPO IIb*

*IPOBETALIPOPROTEINEMIA*

**ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO  
DELLE LIPOPROTEINE** Escluso: Ipercolesterolemia  
familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia  
primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata;  
Iperlipoproteinemia di tipo III.

*ABETALIPOPROTEINEMIA*

**BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI**

*TANGIER MALATTIA DI*

**DEFICIT FAMILIARE DI  
ALFALIPOPROTEINA**

RCG070

*DEFICIT DELLA  
LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI*

*IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE*

*XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA*

|        |   |  |   |
|--------|---|--|---|
|        |   | <i>DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI</i> |   |
| RC0080 | LIPODISTROFIA TOTALE                                      |  |   |
| RCG080 | DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI                            | <i>FABRY MALATTIA DI</i>   |   |
|        |   | <i>GAUCHER MALATTIA DI</i>   |   |
|        |   | <i>NIEMANN PICK MALATTIA DI</i>  |   |
| RCG090 | MUCOLIPIDOSI  |  |   |
| RC0090 | DERCUM MALATTIA DI  |  | ADIPOSI DOLOROSA  |
| RC0100 | FARBER MALATTIA DI  |  | DEFICIENZA DI CERAMIDASI  |
| RC0110 | CRIOGLOBULINEMIA MISTA                                    |  |   |
| RC0120 | ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA                              |  |   |
| RC0130 | ATransferrinemia congenita                                |  |   |
| RC0140 | WALDMANN MALATTIA DI                                      |  |   |
|        | ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO           |  |   |
| RCG100 |   | <i>EMOCROMATOSI EREDITARIA</i>   | EMOCROMATOSI FAMILIARE  |
|        |   | <i>SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA</i>                           |   |
|        |   |  | DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE;<br>DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE |
| RC0150 | WILSON MALATTIA DI  |  |   |
| RC0160 | IPOFOSFATASIA   |  | FOSFOETILAMINURIA   |
|        | RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE           |  |   |
| RC0170 |   |  |   |
| RCG110 | PORFIRIE  |  |   |
|        | DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE |  |   |
| RCG120 |   | <i>LESCH-NYHAN MALATTIA DI</i>   |   |
|        |   |  |   |
|        |   | <i>XANTINURIA</i>  |   |
| RCG130 | AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI                           |  |   |
| RC0180 | CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI                                |  |   |
| RCG140 | MUCOPOLISACCARIDOSI                                       | <i>HUNTER SINDROME DI</i>  |   |
|        |   | <i>HURLER SINDROME DI</i>  |   |

|        |   |  |                                    |
|--------|---|--|------------------------------------|
|        |   | <i>MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI</i>                              |                                    |
|        |   | <i>MORQUIO MALATTIA DI</i>                                     |                                    |
|        |   | <i>SANFILIPPO SINDROME DI</i>                                  |                                    |
|        |   | <i>SCHEIE SINDROME DI</i>                                      |                                    |
| RC0190 | ANGIOEDEMA EREDITARIO                   |  | EDEMA ANGIONEUROTICO<br>EREDITARIO |
| RC0200 | CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA |  |                                    |
| RCG150 | ISTIOCITOSI CRONICHE                    | <i>ISTIOCITOSI X</i>   |                                    |
| RCG160 | IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE               | <i>AGAMMAGLOBULINEMIA</i>                                      |                                    |
|        |   | <i>DI GEORGE SINDROME DI</i>                                   |                                    |
|        |   | <i>NEZELOF SINDROME DI</i>                                     |                                    |
| RC0210 | BEHÇET MALATTIA DI                      |  |                                    |
| RDG010 | ANEMIE EREDITARIE                       | <i>SFEROCITOSI EREDITARIA</i>                                  |                                    |
|        |   | <i>FAVISMO</i>   |                                    |
|        |   | <i>TALASSEMIE</i>  |                                    |
|        |   | <i>ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI</i>                             |                                    |
|        |   | <i>BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI</i>                              | ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA       |
|        |   | <i>FANCONI ANEMIA DI</i>                                       | PANCITOPENIA DI FANCONI            |
|        |   | <i>ANEMIE SIDEROBLASTICHE</i>                                  |                                    |
| RD0010 | SINDROME EMOLITICO UREMICA              |  |                                    |
| RD0020 | EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA     |  | MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI    |
| RDG020 | DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE    | <i>EMOFILIA A</i>  |                                    |
|        |   | <i>EMOFILIA B</i>  |                                    |
|        |   | <i>DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA<br/>COAGULAZIONE</i> |                                    |
|        |   | <i>VON WILLEBRAND MALATTIA DI</i>                              |                                    |
|        |   | <i>DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI</i>                        |                                    |
| RD0030 | PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE  |  |                                    |
| RDG030 | PIASTRINOPATIE EREDITARIE               | <i>BERNARD SOULIER SINDROME DI</i>                             |                                    |
|        |   | <i>STORAGE POOL DEFICIENCY</i>                                 |                                    |
|        |   | <i>TROMBOASTENIA</i>   |                                    |
| RDG040 | TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE     | <i>IPOPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA</i>                    |                                    |
| RD0040 | NEUTROPENIA CICLICA                     |  |                                    |
| RD0050 | MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA          |  | DISFAGOCITOSI CRONICA              |

|        |                                      |   |                                       |
|--------|--------------------------------------|---|---------------------------------------|
| RD0060 | CHEDIK-HIGASHI MALATTIA DI           |   |                                       |
| RF0010 | LEUCODISTROFIE                       | <i>ALEXANDER MALATTIA DI</i>                                  |                                       |
|        |                                      | <i>CANAVAN MALATTIA DI</i>                                    |                                       |
|        |                                      | <i>KRABBE MALATTIA DI</i>                                     |                                       |
|        |                                      | <i>LEUCODISTROFIA METACROMATICA</i>                           |                                       |
|        |                                      | <i>PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI</i>                       |                                       |
| RF0020 | CEROIDO-LIPOFUSCINOSI                | <i>BATTEN MALATTIA DI</i>                                     |                                       |
|        |                                      | <i>KUFS MALATTIA DI</i>                                       |                                       |
| RF0030 | 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      |   |                                       |
| RF0040 | MALATTIE SPINOCEREBELLARI            | <i>ATASSIA DI FRIEDREICH</i>                                  |                                       |
|        |                                      | <i>PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA</i>                         | STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI         |
|        |                                      | <i>ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE</i>                | DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI<br>MARIE |
|        |                                      | <i>DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA</i>                     |                                       |
|        |                                      | <i>DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE<br/>CEREBELLARE</i> |                                       |
|        |                                      | <i>DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES</i>               | ATROFIA CEREBELLO OLIVARE             |
|        |                                      | <i>DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT</i>             | ATROFIA SPINODENTATA                  |
|        |                                      | <i>ATASSIA PERIODICA</i>                                      | ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE          |
|        |                                      | <i>MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI</i>                          |                                       |
|        |                                      | <i>ATASSIA FRIEDREICH-LIKE</i>                                | DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E    |
|        |                                      | <i>ATASSIA TELEANGECTASICA</i>                                | LOUIS BAR SINDROME DI                 |
| RF0050 | ATROFIE MUSCOLARI SPINALI            | <i>WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI</i>                            |                                       |

|        |   |  |   |
|--------|---|--|---|
|        |   | <i>KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI</i>                    |   |
|        |   | <i>KENNEDY MALATTIA DI</i>                               |   |
| 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                                   | <i>DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI</i>                       | NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA<br>TIPO III                          |
|        |   | <i>NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE</i>             |   |
|        |   | <i>CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI</i>                   | ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE<br>POLINEUROPATIA RICORRENTE<br>FAMILIARE |
|        |   | <i>NEUROPATIA TOMACULARE</i>                             |   |
|        |   | <i>NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA</i>                  |   |
|        |   | <i>REFSUM MALATTIA DI</i>                                | EREDOPATIA ATASSICA<br>POLINEURITIFORME                               |
|        |   | <i>NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE</i>                       |   |
|        |   | <i>ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI</i>                   |   |
|        |   | <i>ROUSSY-LEVY SINDROME DI</i>                           |   |
| RF0170 | STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI                 |  | PARALISI SOPRANUCLEARE<br>PROGRESSIVA                                 |
|        | POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA<br>DEMIELINIZZANTE |  |   |
| RF0180 |   |  |   |
| RF0190 | EATON-LAMBERT SINDROME DI                               |  |   |
| RFG070 | MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE                           | <i>MIOPATIA CENTRAL CORE</i>                             |   |
|        |   | <i>MIOPATIA CENTRONUCLEARE</i>                           |   |
|        |   | <i>MIOPATIA DESMIN STORAGE</i>                           |   |
|        |   | <i>MIOPATIA NEMALINICA</i>                               |   |
| RFG080 | DISTROFIE MUSCOLARI                                     | <i>BECKER DISTROFIA DI</i>                               |   |
|        |   | <i>DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-<br/>INTESTINALE</i> |   |
|        |   | <i>DUCHENNE DISTROFIA DI</i>                             |   |
|        |   | <i>ERB DISTROFIA DI</i>                                  |   |

|        |   |   |   |
|--------|---|---|---|
| RF090  | DISTROFIE MIOTONICHE                              | <i>LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI</i><br><i>STEINERT MALATTIA DI</i><br><i>THOMSEN MALATTIA DI</i><br><i>VON EULENBURG MALATTIA DI</i>  |   |
| RF100  | PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E<br>IPERKALIEMICHE |   |   |
| RF200  | VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE            |   | CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI;<br>COATS MALATTIA DI   |
| RF0210 | EALES MALATTIA DI                                 |   |   |
| RF0220 | BEHR SINDROME DI                                  |   |   |
| RF110  | DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                    | <i>DISTROFIA VITREO RETINICA</i><br><i>RETINITE PIGMENTOSA</i><br><i>RETINITE PUNCTATA ALBESCENS</i><br><i>DISTROFIA DEI CONI</i><br><i>STARGARDT MALATTIA DI</i><br><i>AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER</i><br><i>DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST</i><br><i>DISTROFIA IALINA DELLA RETINA</i> | RETINOSCHISI GIOVANILE<br>DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA<br>FUNDUS ALBIPUNCTATUS<br><br>FUNDUS FLAVIMACULATUS<br>GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI  |
| RF120  | DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE                |   |   |
| RF0230 | CICLITE ETROCROMICA DI FUCH                       |   |   |
| RF0240 | ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE                     |   |   |
| RF0250 | EMERALOPIA CONGENITA                              |   |   |
| RF0260 | OGUCHI SINDROME DI                                |   |   |
| RF0270 | COGAN SINDROME DI                                 |   |   |
| RF130  | DEGENERAZIONI DELLA CORNEA                        | <i>DEGENERAZIONE NODULARE</i><br><i>DEGENERAZIONE MARGINALE</i>   | DEGENERAZIONE NODULARE DI<br>SALZMANN<br>TERRIEN SINDROME DI  |
| RF140  | DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA                 | <i>MEESMANN DISTROFIA DI</i><br><i>COGAN DISTROFIA DI</i><br><br><i>DISTROFIA CORNEALE GRANULARE</i>  | DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE<br>GIOVANILE<br>DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE<br>DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW<br>TIPO I; DISTROFIA CORNEALE<br>PUNCTATA O NODULARE DI REIS-<br>BUCKLER |

|        |                                      |  |   |
|--------|--------------------------------------|--|---|
|        |                                      | <i>DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE</i>             | DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI<br>CORNEALE |
|        |                                      | <i>DISTROFIA CORNEALE MACULARE</i>               | DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW<br>TIPO II |
|        |                                      | <i>DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA</i>           |   |
|        |                                      | <i>CORNEA GUTTATA</i>                            |   |
|        |                                      | <i>DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA</i>          |   |
|        |                                      | <i>FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI</i>            |   |
|        |                                      | <i>DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE</i> |   |
|        |                                      | <i>POLIMORFA</i>                                 |   |
| RF0280 | CHERATOCONO                          |  |   |
| RF0290 | CONGIUNTIVITE LIGNEA                 |  |   |
| RF0300 | ATROFIA OTTICA DI LEBER              |  | NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA              |
| RG0010 | ENDOCARDITE REUMATICA                |  |   |
| RG0020 | POLIANGIOITE MICROSCOPICA            |  | POLIARTERITE MICROSCOPICA                 |
| RG0030 | POLIARTERITE 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                        |
|        |                                      | <i>COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA</i>              |   |
|        |                                      | <i>TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO</i>       |   |
|        |                                      | <i>UREMICA</i>                                   |   |
| RG0010 | MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE          |  |   |
|        |                                      | <i>PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA</i>       | MOSCHOWITZ SINDROME DI                    |
| RG0090 | TAKAYASU MALATTIA DI                 |  |   |
| RG0100 | TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA |  | RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI             |
| RG0110 | BUDD-CHIARI SINDROME DI              |  |   |
| 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  
RJ0010 DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO  
RJ0020 FIBROSI RETROPERITONEALE  
RJ0030 CISTITE INTERSTIZIALE  
RL0010 ERITROCHERATOLISI HIEMALIS  
RL0020 DERMATITE ERPETIFORME  
RL0030 PEMFIGO  
RL0040 PEMFIGOIDE BOLLOSO  
RL0050 PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE  
RL0060 LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS  
RM0010 DERMATOMIOSITE  
RM0020 POLIMIOSITE  
RM0030 CONNETTIVITE MISTA  
RMG010 CONNETTIVITI INDIFFERENZiate  
RM0040 FASCITE EOSINOFILA  
RM0050 FASCITE DIFFUSA  
RM0060 POLICONDRITE  
RN0010 ARNOLD-CHIARI SINDROME DI  
RN0020 MICROCEFALIA  
RN0030 AGENESIA CEREBELLARE  
RN0040 JOUBERT SINDROME DI  
RN0050 LISSENCEFALIA  
RN0060 OLOPROSENCEFALIA

RN0070 CHIRAY FOIX SINDROME DI  
RN0080 DISAUTONOMIA FAMILIARE  
RN0090 AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI

SINDROME DEL NUCLEO ROSSO  
SUPERIORE; CHAVANY-MARIE  
SINDROME DI  
RILEY-DAY SINDROME 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                  |                                  |
|        | ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA            |                                  |
| RN0160 | 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 | DEFORMITA' DI SPRENGEL                  |                                  |
| RNG030 | ACROCEFALOSINDATTILIA                   | <i>APERT SINDROME DI</i>         |
|        |   | <i>GOODMAN SINDROME DI</i>       |
| RN0280 | ACRODISOSTOSI                           |                                  |
| RN0290 | CAMPTODATTILIA FAMILIARE                |                                  |
|        | ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE |                                  |
| RNG040 | OSSA DELLA FACCIA                       | <i>C SINDROME</i>                |
|        |   | <i>CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA</i>  |
|        |   | <i>CROUZON MALATTIA DI</i>       |
|        |   | <i>DISOSTOSI MAXILLOFACCIALE</i> |

|        |  |  |                               |
|--------|--|--|-------------------------------|
|        |  | <i>DISPLASIA FRONTO-FACIO-NASALE</i>             |                               |
| RNG040 | ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE<br>OSSA DELLA FACCIA | <i>DISPLASIA MAXILLONASALE</i>                   |                               |
|        |  | <i>HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI</i>             | DISOSTOSI OCULOMANDIBOLARE    |
|        |  | <i>PIERRE ROBIN SINDROME DI</i>                  |                               |
|        |  | <i>TREACHER COLLINS SINDROME DI</i>              |                               |
| RN0300 | SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE                              |  |                               |
| RN0310 | KLIPPEL-FEIL SINDROME DI                                     |  |                               |
| RNG050 | CONDRODISTROFIE CONGENITE                                    | <i>ACONDROGENESI</i>                             |                               |
|        |  | <i>ACONDROPLASIA</i>                             |                               |
|        |  | <i>DISPLASIA EPIFISARIA EMIMELICA</i>            |                               |
|        |  | <i>DISTROFIA TORACICA ASFISSIANTE</i>            |                               |
|        |  | <i>ESOSTOSI MULTIPLA</i>                         |                               |
|        |  | <i>KNIEST DISPLASIA</i>                          | DISPLASIA METATROPICA         |
|        |  | <i>SINDROME CAMPTOMELICA</i>                     |                               |
| RNG060 | OSTEODISTROFIE CONGENITE                                     | <i>DISPLASIA CRANIOMETAFISARIA</i>               | OSTEOCONDROPLASIA             |
|        |  | <i>OSTEOGENESI IMPERFETTA</i>                    |                               |
|        |  | <i>OSTEOPETROSI</i>                              |                               |
|        |  | <i>DISPLASIA FIBROSA</i>                         |                               |
|        |  | <i>ELLIS-VAN CREVELD SINDROME DI</i>             |                               |
|        |  | <i>DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA TARDA</i>        |                               |
|        |  | <i>FAIRBANK MALATTIA DI</i>                      | DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA |
|        |  | <i>CONRADI-HUNERMANN SINDROME DI</i>             |                               |
|        |  | <i>DISCONDROSTEOSI</i>                           |                               |
|        |  | <i>DISPLASIA DIASTROFICA E PSEUDODIASTROFICA</i> |                               |
|        |  | <i>ENGELMANN MALATTIA DI</i>                     |                               |
|        |  | <i>McCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI</i>               | OSTEITE FIBROSA DISSEMINATA   |
| RN0320 | GASTROSCHISI   |  |                               |
| 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                  |
| RN0410 | JARCHO-LEVIN SINDROME DI                  | MEDIOFACCIALE-ANOMALIE DEI PIEDI           |
| RN0420 | PALLISTER-W SINDROME DI                   | DISPLASIA SPONDILOCOSTALE                  |
| RN0430 | POLAND SINDROME DI                        |  |
| RN0440 | SEQUENZA SIRENOMELICA                     |  |
| RN0450 | SINDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBOLARE        |  |
| RN0460 | SINDROME FEMORO-FACCIALE                  |  |
| RN0470 | SINDROME OTO-PALATO-DIGITALE              |  |
| RN0480 | SINDROME TRISMA PSEUDOCAMPTODATTILIA      |  |
| RN0490 | WEAVER SINDROME DI                        |  |
| RNG070 | ITTIOSI CONGENITE                         | <i>ITTIOSI CONGENITA</i>                   |
|        |   | <i>ITTIOSI HYSTRIX, CURTH-MACKLIN TYPE</i> |
|        |   | <i>ITTIOSI LAMELLARE RECESSIVA</i>         |
|        |   | <i>ITTIOSI TIPO HARLEQUIN</i>              |
|        |   | <i>ITTIOSI X-LINKED</i>                    |
|        |   | <i>NETHERTON SINDROME DI</i>               |
| RN0500 | CUTIS LAXA                                |  |
| RN0510 | INCONTINENTIA PIGMENTI                    |  |
| RN0520 | XERODERMA PIGMENTOSO                      |  |
| RN0530 | CHERATOSI FOLLICOLARE ACUMINATA           |  |
|        | CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA             |  |
| RN0540 | CONGENITA                                 | ERITRODERMA ITTIOSIFORME                   |
| RN0550 | DARIER MALATTIA DI                        | CONGENITO NON BOLLOSO                      |

|        |  |  |
|--------|--|--|
| RN0560 | DISCHERATOSI CONGENITA                             |  |
| RN0570 | EPIDERMOLISI BOLLOSA                               |  |
| RN0580 | ERITROCHERATODERMIA SIMMETRICA<br>PROGRESSIVA      |  |
| RN0590 | ERITROCHERATODERMIA VARIABILE                      |  |
| RN0600 | IPERCHERATOSI EPIDERMOLITICA                       | ERITRODERMA ITTIOSIFORME   |
| RN0610 | IPOPLASIA FOCALE DERMICA                           | CONGENITO BOLLOSO  |
| RN0620 | PACHIDERMOPERIOSTOSI                               | TOURAINÉ-SALENTÉ-GOLÉ' SINDROME<br>DI                                  |
| RN0630 | PSEUDOXANTOMA ELASTICO                             |  |
| RN0640 | APLASIA CONGENITA DELLA CUTE                       |  |
| RN0650 | PARRY-ROMBERG SINDROME DI                          | ATROFIA EMIFACCIALE PROGRESSIVA  |
| RN0660 | DOWN SINDROME DI                                   |  |
| RN0670 | CRI DU CHAT MALATTIA DEL                           |  |
| RN0680 | TURNER SINDROME DI                                 |  |
| RN0690 | KLINEFELTER SINDROME DI                            |  |
| RN0700 | WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI                        |  |
| RN0710 | MELAS SINDROME                                     | MIOPATIA MITOCONDRIALE -<br>ENCEFALOPATIA - ACIDOSI LATTICA -<br>ICTUS |
| RN0720 | MERRF SINDROME                                     | EPILESSIA MIOCLONICA E FIBRE ROSSE<br>IRREGOLARI                       |
| RN0730 | SHORT SINDROME                                     |  |
| RNG080 | SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA                |  |
| RNG090 | SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA<br>CROMOSOMICA |  |
| RN0740 | IVEMARK SINDROME DI                                | ASPLENIA CON ANOMALIE<br>CARDIOVASCOLARI                               |
| RN0750 | SCLEROSI TUBEROSA                                  | FACOMATOSI   |
| RN0760 | PEUTZ-JEGHERS 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 BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI  
RN0830 BLOOM SINDROME DI  
RN0840 BORJESON SINDROME DI  
RN0850 CHARGE ASSOCIAZIONE  
RN0860 DE MORSIER SINDROME DI  
RN0870 DUBOWITZ SINDROME DI

DISPLASIA SETTO-OTTICA

RN0880 EEC SINDROME  
RN0890 FREEMAN-SHELDON SINDROME DI  
RN0900 FRYNS SINDROME DI  
RN0910 GOLDENHAR SINDROME DI  
RN0920 HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI  
RN0930 HOLT-ORAM SINDROME DI  
RN0940 KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA  
RN0950 KARTAGENER SINDROME DI  
RN0960 MAFFUCCI SINDROME DI  
RN0970 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

ECTRODATTILIA - DISPLASIA  
ECTODERMICA - PALATOSCHISI

|        |  |                                |
|--------|--|--------------------------------|
| 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-ROTULA                                   | 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 | PRADER-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<br>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 SANCTIS CACCHIONE MALATTIA DI         | IDIOZIA XERODERMICA<br>TUMORE DI WILMS E<br>PSEUDOERMAFRODITISMO |
| RN1430 | DENYS-DRASH SINDROME DI                  |  |
| RN1440 | DISPLASIA 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-AURICOLO-<br>DENTO-DIGITALE                     |
| 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 EPIDERMAL              |  |
| RN1670 | SINDROME PTERIGIO MULTIPLO               |  |
| RN1680 | SINDROME TRICO-DENTO-OSSEA               |  |

RN1690 SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI  
RADIO  
RN1700 SJÖGREN-LARSONN SINDROME DI  
RN1710 TAY SINDROME DI  
RN1720 VOGT-KOYANAGI-HARADA SINDROME DI

RN1730 WAGR SINDROME DI  
RN1740 WALKER-WARBURG SINDROME DI  
RN1750 WEILL-MARCHESANI SINDROME DI  
RN1760 ZELLWEGER SINDROME DI  
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  
RQ0010 GERSTMANN SINDROME DI

TUMORE DI WILMS - ANIRIDIA -  
ANOMALIE GENITOURINARIE -  
RITARDO MENTALE

## ALLEGATO N. 2

### MODIFICHE ALL' ALLEGATO 1 DEL "REGOLAMENTO DI INDIVIDUAZIONE DELLE MALATTIE CRONICHE E INVALIDANTI AI SENSI DELL'ART. 5, COMMA 1, LETTERA A) DEL D.LGS. 29 APRILE 1998 N. 124

Le seguenti condizioni di esenzione sono modificate come segue:

|  |                  |   |
|--|------------------|---|
| 002<br>.394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424;<br>.426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440;<br>.441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444;<br>.447.0; .447.1; .447.6 ; .452; .453; .459.1;<br>.557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3;<br>.V43.4; .V45.0<br>Afezioni del sistema circolatorio | e' modificata in | 002<br>.394; .395; .396; .397; .414; .416; .417; .424;<br>.426; .427; .429.4; .433; .434; .437; .440;<br>.441.2; .441.4; .441.7; .441.9; .442; .444;<br>.447.0; .447.1; .447.6 ; .452; .453; .459.1;<br>.557.1; .745; .746; .747; .V42.2; .V43.3;<br>.V43.4; .V45.0<br>Afezioni del sistema circolatorio (Escluso:<br>.453.0 Sindrome di Budd-Chiari) |
| 017<br>.345 Epilessia  | e' modificata in | 017<br>.345 Epilessia (Escluso: Sindrome di Lennox-Gastaut)   |
| 025<br>.272.0 ; .272.2 ; .272.4 Ipercolesterolemia familiare omozigote e eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III  | e' modificata in | 025<br>.272.0 ; .272.2 ; .272.4 Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III   |
| 038<br>.332; .333.0; .333.1; .333.4; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali  | e' modificata in | 038<br>.332; .333.0; .333.1; .333.5 Morbo di Parkinson e altre malattie extrapiramidali   |

Le seguenti condizioni di esenzione sono abrogate:

|  |
|--|
| 004 .282 Anemie emolitiche ereditarie  |
| 010 .710.9 Connettivite mista  |
| 015 .279.0;.279.1;.279.2;.279.3;.279.4;.279.8 Disturbi interessanti il sistema immunitario: immunodeficienze congenite e acquisite determinanti gravi difetti delle difese immunitarie con infezioni recidivanti (Escluso: Infezioni da HIV) |
| 033 .286 Malattie da difetti della coagulazione  |
| 043 .446.0 Poliarterite nodosa   |