ELENCO DEI CODICI DI ESENZIONE PER MALATTIA RARA IN VIGORE DAL 30.10.2026

AI SENSI DEL DPCM 12 gennaio 2017, come integrato e modificato dal DM 3 agosto 2026 e dal DPCM 7 agosto 2026

(Gazzetta Ufficiale n. 227 del 30 settembre 2026)

Implementato da Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Lombardia

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
CAT	CATEGORIA
SNE	SCREENING NEONATALE ESTESO
SNR	SCREENING NEONATALE REGIONALE
*	IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE
§	Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net
	RAGGRUPPAMENTI FUNZIONALI PREVISTI DALL'ALLEGATO 7 DPCM 12 gennaio 2017, come integrato e modificato dal DM 3 agosto 2026 e dal DPCM 7 agosto 2026

NB: Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE				
	RA0010	Hansen malattia di	ORPHA548	Leprosy
	RA0020	Whipple malattia di	ORPHA3452	Whipple disease
	RA0030	Lyme malattia di	ORPHA91546	Lyme disease
2. TUMORI				
	RB0010	Wilms tumore di *(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)*	ORPHA654	Nephroblastoma
	RB0020	Retinoblastoma *(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)*	ORPHA790	Retinoblastoma
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di	ORPHA2930	Cronkhite-Canada syndrome
	RB0040	Gardner sindrome di		
	RB0050	Poliposi familiare	ORPHA733	Familial adenomatous polyposis
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi	ORPHA538	Lymphangioleiomyomatosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	ORPHA377	Gorlin syndrome
	RBG010	Neurofibromatosi		
		Neurofibromatosi tipo I	ORPHA636	Neurofibromatosis type 1
		Neurofibromatosi tipo II	ORPHA637	Full NF2-related schwannomatosis
		Neurofibromatosi tipo III	ORPHA93921	Full schwannomatosis
	RBG020	Complesso Carney	ORPHA1359	Carney complex
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	ORPHA443909	Hereditary nonpolyposis colon cancer
		Lynch sindrome di	ORPHA144	Lynch syndrome
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	ORPHA618	Familial melanoma
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE				
	RC0010	Deficienza di ACTH	ORPHA199296	Congenital isolated ACTH deficiency
	RC0020	Kallmann sindrome di	ORPHA478	Kallmann syndrome
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	ORPHA181415	Rare primary hyperaldosteronism
		Conn sindrome di		
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale		
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR)	ORPHA418	Congenital adrenal hyperplasia
		*11-beta-idrossilasi deficit di **	ORPHA90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency
		*17-alfa-idrossilasi deficit di **	ORPHA90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency
		*18-idrossilasi deficit di **		
		*20,22-desmolasi deficit di **	ORPHA90790	Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficency
		*21-idrossilasi deficit di **	ORPHA90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
		*3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di **	ORPHA90791	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency
		*Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di **	ORPHA95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency
		*STAR deficit di **	ORPHA325524	Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	ORPHA631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	ORPHA174590	Congenital hypogonadotropic hypogonadism
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	ORPHA282196	Autoimmune polyendocrinopathy
		*Poliendocrinopatia autoimmune tipo I **	ORPHA3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	ORPHA3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2
		*Poliendocrinopatia autoimmune tipo III **	ORPHA227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita		
		Laron sindrome di	ORPHA633	Laron syndrome
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica *(fino a 14 anni compiuti per le femmine e a 15 anni compiuti per i maschi)*	ORPHA650063	Rare central precocious puberty
	RC0050	Leprecaunismo	ORPHA508	Donohue syndrome
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	ORPHA2333	Kenny-Caffey syndrome
	RC0280	Refetoff sindrome di	ORPHA566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta
	RF0400	Pendred sindrome di	ORPHA705	Pendred syndrome
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	ORPHA276161	Multiple endocrine neoplasia
		Sindrome MEN tipo 1	ORPHA652	Multiple endocrine neoplasia Type 1
		Sindrome MEN tipo 2A	ORPHA247698	Multiple endocrine neoplasia type 2A
		Sindrome MEN tipo 2B	ORPHA247709	Multiple endocrine neoplasia type 2B
		*Sindrome MEN tipo 4 **	ORPHA276152	Multiple endocrine neoplasia type 4
4. MALATTIE DEL METABOLISMO				
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi		
		Acidemia glutarica non tipizzata		
		Acidemia glutarica tipo I (SNE)	ORPHA25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency
		Acidemia isovalerica (SNE)	ORPHA33	Isovaleric acidemia
		Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE)	ORPHA79310	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA
			ORPHA79311	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Acidemia metilmalonica non tipizzata		
		Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)	ORPHA79282	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC
			ORPHA79283	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)	ORPHA27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia
		Acidemia propionica (SNE)	ORPHA35	Propionic Acidemia
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive		
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)	ORPHA391417	HSD10 disease
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)	ORPHA20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)	ORPHA289902	3-methylglutaconic aciduria
		Aciduria idrossiglutarica	ORPHA19	2-hydroxyglutaric aciduria
		Aciduria malonica (SNE)	ORPHA943	Malonic aciduria
		Albinismo	ORPHA55	Oculocutaneous albinism
		Alcaptonuria	ORPHA56	Alkaptonuria
		Cistinosi	ORPHA213	Cystinosis
		Cistinuria	ORPHA214	Cystinuria
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)	ORPHA79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)	ORPHA6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
		*Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) **	ORPHA134	Beta-ketothiolase deficiency
		*Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) **	ORPHA13	6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)	ORPHA79159	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		*Deficit multiplo carbossilasi (SNE) **	ORPHA79241	Biotinidase deficiency
		*Deficit piruvato carbossilasi **	ORPHA3008	Pyruvate carboxylase deficiency
		*Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) **	ORPHA226	Dihydropteridine reductase deficiency
		*Encefalopatia etilmalonica **	ORPHA51188	Ethylmalonic encephalopathy
		*Fanconi sindrome renale **	ORPHA3337	Primary Fanconi renotubular syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Fenilchetonuria (SNE)	ORPHA716	Phenylketonuria
		Hartnup malattia di	ORPHA2116	Hartnup disease
		*Iminoacidemia **	ORPHA42062	Iminoglycinuria
		Intolleranza alle proteine con lisinuria	ORPHA470	Lysinuric protein intolerance
		*Iper-Beta-Alaninemia **	ORPHA309147	Hyper-beta-alaninemia
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)	ORPHA79651	Mild hyperphenylalaninemia
		Iperglicinemia non chetotica	ORPHA407	Glycine encephalopathy
		Iperistidinemia	ORPHA2157	Histidinemia
		*Iperlisinemia **	ORPHA2203	Hyperlysinemia
		*Ipermetioninemia (SNE) **		
		Iperprolinemia	ORPHA419	Hyperprolinemia type 1
			ORPHA79101	Hyperprolinemia type 2
		Ipervalinemia		
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)	ORPHA511	Maple syrup urine disease
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)	ORPHA394	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency
		Ornitina aminotransferasi deficit di	ORPHA414	Gyrate atrophy of choroid and retina
		*Prolidasi deficit di **	ORPHA742	Prolidase deficiency
		Sindrome da malassorbimento di metionina	ORPHA79173	Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	ORPHA415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome
		Tirosinemia non tipizzata		
		Tirosinemia tipo I (SNE)	ORPHA882	Tyrosinemia type 1
		Tirosinemia tipo II (SNE)	ORPHA28378	Tyrosinemia type 2
		Tirosinemia tipo III (SNE)	ORPHA69723	Tyrosinemia type 3
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie		
		Acidemia argininosuccinica (SNE)	ORPHA23	Argininosuccinic aciduria

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Argininemia (SNE)	ORPHA90	Argininemia
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di	ORPHA147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency
		Citrullinemia tipo I (SNE)	ORPHA247525	Citrullinemia type I
		Citrullinemia tipo II (SNE)	ORPHA247585	Citrullinemia type II
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di	ORPHA927	Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di	ORPHA664	Ornithine transcarbamylase deficiency
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)		
		*Aspartilglucosaminuria **	ORPHA93	Aspartylglucosaminuria
		Deficit congenito di lattasi	ORPHA53690	Congenital lactase deficiency
		Difetti del trasporto del glucosio	ORPHA79178	Glucose transport disorder
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di	ORPHA348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency
		Galattosemia (SNE)	ORPHA352	Galactosemia
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi	ORPHA715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency
		Glicogenosi tipo 1	ORPHA364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency
		Glicogenosi tipo 2	ORPHA365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency
		Glicogenosi tipo 3	ORPHA366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency
		Glicogenosi tipo 4	ORPHA367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency
		Glicogenosi tipo 5	ORPHA368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency
		Glicogenosi tipo 6	ORPHA369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency
		Glicogenosi tipo 7	ORPHA371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency
		Glicogenosi tipo 10	ORPHA97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency
		Glicogenosi tipo 11	ORPHA284426	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency
		Glicogenosi tipo 12	ORPHA57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency
		Glicogenosi tipo 13	ORPHA99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		*Glicogeno-sintetasi deficit di **	ORPHA2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency
		Intolleranza ereditaria al fruttosio	ORPHA469	Hereditary Fructose Intolerance
		*Iperossaluria primaria **	ORPHA416	Primary hyperoxaluria
		*Malassorbimento di glucosio e galattosio **	ORPHA35710	Glucose-galactose malabsorption
		Malattia da corpi poliglucosani	ORPHA397937	Polyglucosan body myopathy type 1
			ORPHA456369	Polyglucosan body myopathy type 2
			ORPHA206583	Adult polyglucosan body disease
		Saccarasi isomaltasi deficit di	ORPHA35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	ORPHA657	Congenital isolated hyperinsulinism
	RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)		
		Abetalipoproteinemia	ORPHA14	Abetalipoproteinemia
		*Beta ossidazione deficit di **	ORPHA79188	Peroxisomal beta-oxidation disorder
		*Carnitina muscolare deficit di **	ORPHA158	Systemic primary carnitine deficiency
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica	ORPHA444490	Familial chylomicronemia syndrome
		Ipercolesterolemia familiare omozigote	ORPHA391665	Homozygous familial hypercholesterolemia
		Ipertrigliceridemia familiare		
		*Ipoalfalipoproteinemia familiare **	ORPHA425	Apolipoprotein A-I deficiency
		Ipobetalipoproteinemia	ORPHA31154	Hypobetalipoproteinemia
		Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di	ORPHA650	LCAT deficiency
		Tangier malattia di	ORPHA31150	Tangier disease
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo	ORPHA79195	Sterol biosynthesis disorder
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	ORPHA818	Smith-Lemli-Opitz syndrome
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari		
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di	ORPHA276066	Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1	ORPHA79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2	ORPHA79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3	ORPHA79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4	ORPHA79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4
		*Ipercolanemia familiare **	ORPHA238475	Familial hypercholanemia
		Xantomatosi cerebrotendinea	ORPHA909	Cerebrotendinous xanthomatosis
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi		
		Sindrome PHARC	ORPHA171848	Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome
	RC0080	Sindromi lipodistrofiche (escluso: forme secondarie localizzate e forme HIV correlate)	ORPHA528	Congenital generalized lipodystrophy
	RC0090	Dercum malattia di	ORPHA36397	Adiposis dolorosa
	RCG084	Malattie perossisomiali		
		Acidemia pipecolica	ORPHA34	Pipecolic acidemia
		Condrodisplasia punctata rizomelica	ORPHA177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)	ORPHA43	X-linked adrenoleukodystrophy
	RN1760	Zellweger sindrome di (SNE)	ORPHA912	Zellweger syndrome
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi		
		*Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di **	ORPHA2066	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di	ORPHA230	Dopamine beta-hydroxylase deficiency
		*Iperekplexia ereditaria **	ORPHA3197	Hereditary hyperekplexia
		*Succinico semialdeide deidrogeneasi deficit di **	ORPHA22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME		
		Coproporfiria ereditaria	ORPHA79273	Hereditary coproporphyria
		Porfiria acuta intermittente	ORPHA79276	Acute intermittent porphyria
		Porfiria cutanea tarda	ORPHA101330	Porphyria cutanea tarda

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Porfiria da deficit di ALAD	ORPHA100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency
		Porfiria eritropoietica congenita	ORPHA79277	Congenital erythropoietic porphyria
		Porfiria eritropoietica epatica	ORPHA95159	Hepatoerythropoietic porphyria
		Porfiria variegata	ORPHA79473	Variegate porphyria
		Protoporfiria eritropoietica	ORPHA79278	Autosomal erythropoietic protoporphyria
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine		
		*Adenilsuccinasi deficit di **	ORPHA46	Adenylosuccinate lyase deficiency
		*Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di **	ORPHA976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency
		*Diidropirimidina deidrogenasi deficit di **	ORPHA1675	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency
		Lesch-Nyhan malattia di	ORPHA510	Lesch-Nyhan Syndrome
		*Oroticoaciduria **	ORPHA30	Hereditary orotic aciduria
		Xantinuria	ORPHA3467	Hereditary xanthinuria
	RC0160	Ipofosfatasia	ORPHA436	Hypophosphatasia
	RC0230	Calcinosi tumorale	ORPHA53715	Familial tumoral calcinosis
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO ENERGETICO MITOCONDRIALE				
	RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)		
		*Acidemia glutarica tipo II (SNE) **	ORPHA26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		*Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media-corta (SNE) **	ORPHA5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
		*Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) **	ORPHA159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
		*Deficit chetoacil CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media **		
		*Deficit del trasporto carnitina (SNE) **	ORPHA158	Systemic primary carnitine deficiency
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)	ORPHA79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)	ORPHA42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)	ORPHA156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)	ORPHA157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato		
		*Deficit dienoil reduttasi (SNE) **	ORPHA431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)	//	Moved to Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	ORPHA26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		*Deficit proteina trifunzionale (SNE) **	ORPHA746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi		
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di	ORPHA134	Beta-ketothiolase deficiency
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici		
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di	ORPHA79246	Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale		
		Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale		
		Citocromo C ossidasi deficit di	ORPHA254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale		
		*Miopatia mitocondriale a trasmissione materna **	ORPHA254788	Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy
		*Oftalmoplegia esterna progressiva **	ORPHA520820	Progressive external ophthalmoplegia
		*Sindrome NARP **	ORPHA644	NARP syndrome
	RN0710	MELAS sindrome	ORPHA550	MELAS
	RN0720	MERRF sindrome	ORPHA551	MERRF
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	ORPHA104	Leber hereditary optic neuropathy
	RN1600	Pearson sindrome di	ORPHA699	Pearson syndrome
	RF0010	Alpers malattia di	ORPHA726	Alpers-Huttenlocher syndrome
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	ORPHA480	Kearns-Sayre syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare		
		*Deficit del coenzima Q10 **	ORPHA35656	Coenzyme Q10 deficiency
	RF0030	Leigh malattia di	ORPHA506	Leigh syndrome
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina		
		Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di	ORPHA382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale		
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1	ORPHA353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE				
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi		
		*Chanarin-Dorfman malattia di **	ORPHA98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis
		Fabry malattia di	ORPHA324	Fabry Disease
		Gaucher malattia di	ORPHA355	Gaucher Disease
		Niemann-Pick malattia di	ORPHA618899	Acid sphingomyelinase deficiency
	RCG140	Mucopolisaccaridosi	ORPHA79213	Mucopolysaccharidosis
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata		
		Mucopolisaccaridosi tipo 1	ORPHA579	Mucopolysaccharidosis type 1
		Mucopolisaccaridosi tipo 2	ORPHA580	Mucopolysaccharidosis type 2
		Mucopolisaccaridosi tipo 3	ORPHA581	Mucopolysaccharidosis type 3
		Mucopolisaccaridosi tipo 4	ORPHA582	Mucopolysaccharidosis type 4
		Mucopolisaccaridosi tipo 6	ORPHA583	Mucopolysaccharidosis type 6
		Mucopolisaccaridosi tipo 7	ORPHA584	Mucopolysaccharidosis type 7
		Mucopolisaccaridosi tipo 9	ORPHA67041	Hyaluronidase deficiency
	RCG090	Mucolipidosi	ORPHA79212	Mucolipidosis
		Mucolipidosi tipo 2	ORPHA576	Mucolipidosis type II

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Mucolipidosi tipo 3	ORPHA577	Mucolipidosis type III
		Mucolipidosi tipo 4	ORPHA578	Mucolipidosis type IV
	RCG091	Oligosaccaridosi		
		Fucosidosi	ORPHA349	Fucosidosis
		Galattosialidosi	ORPHA351	Galactosialidosis
		Malattia da accumulo di acido sialico	ORPHA834	Free sialic acid storage disease
		Mannosidosi	ORPHA61	Alpha-mannosidosis
			ORPHA118	Beta-mannosidosis
		Schindler malattia di	ORPHA3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency
		Sialidosi	ORPHA309294	Sialidosis
	RFG030	Gangliosidosi	ORPHA309144	Gangliosidosis
		*Gangliosidosi-GM1 **	ORPHA354	GM1 gangliosidosis
		*Gangliosidosi-GM2 **	ORPHA309152	GM2 gangliosidosis
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	ORPHA216	Neuronal ceroid lipofuscinosis
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale		
		Austin sindrome di	ORPHA585	Multiple sulfatase deficiency
		*Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo **	ORPHA75234	Cholesteryl ester storage disease
		Wolman malattia di	ORPHA75233	Wolman disease
	RC0100	Farber malattia di	ORPHA333	Farber disease
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI				
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina		
		Deficit congenito di biotinidasi (SNE)	ORPHA79241	Biotinidase deficiency
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	ORPHA79171	Disorder of cobalamin metabolism and transport
			ORPHA285657	Disorder of folate metabolism and transport
		Cobalamina C deficit congenito di	ORPHA79282	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D		
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1	ORPHA289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente		
	RCG095	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto di vitamine e cofattori non proteici (escluso: deficienza familiare di vitamina E - RFG040)		
		5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di	ORPHA79096	Pyridoxamine-5-phosphate deficiency-developmental and epileptic encephalopathy
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI				
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro		
		*DMT1 deficit di **	ORPHA83642	Microcytic anemia with liver iron overload
		Emocromatosi ereditaria non determinata		
		Emocromatosi ereditaria tipo 1	ORPHA465508	Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A	ORPHA79230	HJV or HAMP-related hemochromatosis
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B	ORPHA79230	HJV or HAMP-related hemochromatosis
		Emocromatosi ereditaria tipo 3	ORPHA225123	TFR2-related hemochromatosis
		Emocromatosi ereditaria tipo 4	ORPHA648562	Ferroportin disease
		*IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) **	ORPHA209981	IRIDA syndrome
		Sindrome iperferritinemia-cataratta	ORPHA163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita	ORPHA48818	Aceruloplasminemia
	RC0130	Atransferrinemia congenita	ORPHA1195	Congenital atransferrinemia
	RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco	ORPHA309845	Disorder of zinc metabolism and transport
	RC0070	Deficienza congenita di zinco	ORPHA37	Acrodermatitis enteropathica
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame		
		Menkes sindrome di	ORPHA565	Menkes disease
	RC0150	Wilson malattia di	ORPHA905	Wilson disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli		
		*Ipomagnesemia ereditaria primitiva **	ORPHA309848	Disorder of magnesium transport
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE				
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	ORPHA137	Congenital disorder of glycosylation
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	ORPHA69	Amyloidosis
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	ORPHA205	Crigler-Najjar syndrome
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO				
	RC0190	Angioedema ereditario	ORPHA91378	Hereditary angioedema
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore	ORPHA91385	Acquired angioedema
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	ORPHA60	Alpha-1-antitrypsin deficiency
	RCG150	Istiocitosi croniche		
		*Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans **		
		*Erdheim Chester malattia di **	ORPHA35687	Erdheim-Chester disease
		Istiocitosi a cellule di Langerhans	ORPHA389	Langerhans cell histiocytosis
	RCG160	Immunodeficienze primarie		
		Agammaglobulinemia	ORPHA183669	Agammaglobulinemia
		*Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) **	ORPHA175	Cartilage-hair hypoplasia
		*Difetto idiopatico di CD4 **	ORPHA228000	Idiopathic CD4 lymphocytopenia
		DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	ORPHA567	22q11.2 deletion syndrome
		*Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza **	ORPHA98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency
		*Duncan sindrome di **	ORPHA2442	X-linked lymphoproliferative disease
		*Griscelli sindrome di **	ORPHA381	Griscelli syndrome
		*Immunodeficienza combinata grave (SNR) **	ORPHA183660	Severe combined immunodeficiency
		*Immunodeficienza comune variabile **	ORPHA696851	Common variable immunodeficiency and related disorders

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		*Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento **	ORPHA101992	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly
		*Iper-IgE Sindrome **	ORPHA331223	Hyper-IgE syndrome
		*Nezelof sindrome di **	ORPHA83471	T-cell immunodeficiency with thymic aplasia
		Nijmegen sindrome	ORPHA647	Nijmegen breakage syndrome
		*Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) **	ORPHA37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome
		*WHIM sindrome **	ORPHA51636	WHIM syndrome
		*Wiskott-Aldrich sindrome di **	ORPHA906	Wiskott-Aldrich syndrome
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari		
		*Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico **	ORPHA85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis
		*Blau sindrome di **	ORPHA90340	Blau syndrome
		CINCA sindrome	ORPHA1451	CINCA syndrome
		Iper-IgD con febbre periodica	ORPHA343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever
		*Malattia di Still a esordio nell'adulto **	ORPHA829	Adult-onset Still disease
		*Malattia IgG4-correlata **	ORPHA284264	IgG4-related disease
		*Muckle-Wells sindrome di **	ORPHA575	Muckle-Wells syndrome
		*Osteomielite multifocale ricorrente cronica **	ORPHA324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis
		*Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 **	ORPHA247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	ORPHA342	Familial Mediterranean fever
	RC0243	Sindrome TRAPS	ORPHA32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	ORPHA80	Antiphospholipid syndrome
	RC0290	Schnitzler sindrome di	ORPHA37748	Schnitzler syndrome
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI				
	RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi con attività enzimatica > 10%)		
		Anemia a cellule falciformi	ORPHA232	Sickle cell anemia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		*Anemia diseritropoietica congenita **	ORPHA85	Congenital dyserythropoietic anemia
		Anemia emolitica cronica non sferocitica da deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi con attività enzimatica < 10%	ORPHA466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency
		Anemia sideroblastica ereditaria	ORPHA1047	Sideroblastic anemia
		Blackfan-Diamond anemia di	ORPHA124	Diamond-Blackfan anemia
		*Drepanocitosi - beta talassemia **	ORPHA251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome
		Fanconi anemia di	ORPHA84	Fanconi Anemia
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reduttasi	ORPHA621	Hereditary methemoglobinemia
		*Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di **	ORPHA35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency
		*Piruvato chinasi deficit di **	ORPHA766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency
		Sferocitosi ereditaria	ORPHA822	Hereditary spherocytosis
		Talassemia intermedia	ORPHA707786	Thalassemia
		Talassemia major	ORPHA707786	Thalassemia
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	ORPHA2134	Atypical hemolytic uremic syndrome
			ORPHA90038	Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	ORPHA447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria
	RDG020	Difetti ereditari della coagulazione (escluso: soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G1691A del gene del fattore V Leiden; soggetti asintomatici eterozigoti per la sola mutazione G20210A del gene della protrombina; soggetti omozigoti per la mutazione C677T del gene MTHFR)		
		Afibrinogenemia	ORPHA335	Congenital fibrinogen deficiency
		Antiplasmina deficit di	ORPHA79	Congenital alpha2-antiplasmin deficiency
		Antitrombina deficit di	ORPHA82	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency
		Deficit congenito di PAI	ORPHA465	Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency
		Disfibrinogenemia	ORPHA98881	Familial dysfibrinogenemia
		Emofilia A	ORPHA98878	Hemophilia A

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Emofilia B	ORPHA98879	Hemophilia B
		Fattore II deficit di	ORPHA325	Congenital factor II deficiency
		Fattore V deficit di	ORPHA326	Congenital factor V deficiency
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di	ORPHA35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata		
		Fattore V Leiden omozigote		
		Fattore VII deficit di	ORPHA327	Congenital factor VII deficiency
		Fattore X deficit di	ORPHA328	Congenital factor X deficiency
		Fattore XI deficit di	ORPHA329	Congenital factor XI deficiency
		Fattore XIII deficit di	ORPHA331	Congenital factor XIII deficiency
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di	ORPHA169826	Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency
		Ipofibrinogenemia	ORPHA101041	Familial hypofibrinogenemia
		Plasminogeno deficit di	ORPHA722	Hypoplasminogenemia
		Proteina C deficit di	ORPHA745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency
		Proteina S deficit di	ORPHA743	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency
		Protrombina G20210A omozigote		
		Von Willebrand malattia di	ORPHA903	Von Willebrand disease
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie		
		Bernard-Soulier sindrome di	ORPHA274	Bernard-Soulier syndrome
		*Piastrinopatia da difetto di secrezione **	ORPHA466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect
		Tromboastenia di Glanzmann	ORPHA849	Glanzmann thrombasthenia
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche		
		*Porpora trombocitopenica immune cronica **	ORPHA3002	Immune thrombocytopenia
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	ORPHA275729	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	ORPHA52688	Myelodysplastic syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	ORPHA379	Chronic granulomatous disease
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di	ORPHA167	Chédiak-Higashi syndrome
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	ORPHA164823	Rare acquired aplastic anemia
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	ORPHA811	Shwachman-Diamond syndrome
	RDG051	Neutropenie congenite	ORPHA101987	Congenital neutropenia
		Neutropenia cronica idiopatica grave	ORPHA42738	Severe congenital neutropenia
	RD0040	Neutropenia ciclica	ORPHA2686	Cyclic neutropenia
	RD0081	Mastocitosi sistemica	ORPHA2467	Systemic mastocytosis
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO				
	RFG010	Leucodistrofie		
		Aicardi-Goutieres sindrome di	ORPHA51	Aicardi-Goutières syndrome
		Alexander malattia di	ORPHA58	Alexander disease
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	ORPHA135	CACH syndrome
		Canavan malattia di	ORPHA141	Canavan disease
		*Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) **	ORPHA85163	Hypomyelination-congenital cataract syndrome
		*Krabbe malattia di **	ORPHA487	Krabbe disease
		*Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) **	ORPHA139441	Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) **	ORPHA280282	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) **	ORPHA280293	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) **	ORPHA280288	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) **	ORPHA289494	4H leukodystrophy
		*Leucodistrofia metacromatica **	ORPHA512	Metachromatic leukodystrophy
		*Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali **	ORPHA2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
		*MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) **	ORPHA585	Multiple Sulfatase Deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Nasu-Hakola sindrome di	ORPHA2770	Nasu-Hakola disease
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	ORPHA702	Pelizaeus-Merzbacher disease
	RF0040	Rett sindrome di	ORPHA778	Rett syndrome
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	ORPHA101	Dentatorubral pallidoluysian atrophy
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	ORPHA98261	Progressive myoclonic epilepsy
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	ORPHA36899	Myoclonus-dystonia syndrome
	RF0080	Corea di Huntington	ORPHA399	Huntington disease
	RFG040	Malattie spinocerebellari		
		*Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) **	ORPHA1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome
		*Atassia congenita **		
		Atassia di Friedreich	ORPHA95	Friedreich ataxia
		*Atassia episodica **	ORPHA211062	Hereditary episodic ataxia
		*Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay **	ORPHA98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay
		*Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) **	ORPHA99	Autosomal dominant cerebellar ataxia
		*Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica **	ORPHA247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology
		Atassia-Teleangectasia	ORPHA100	Ataxia-telangiectasia
		Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)	ORPHA96	Ataxia with vitamin E deficiency
		*Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) **	ORPHA157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
		*Karak sindrome di (NBIA2B) **	ORPHA728432	PLA2G6-related neurodegeneration, juvenile-onset
		Marinesco-Sjogren sindrome di	ORPHA559	Marinesco-Sjögren syndrome
		*Neuroferritinopatia (NBIA3) **	ORPHA157846	Neuroferritinopathy
		Paraplegia spastica ereditaria	ORPHA685	Hereditary spastic paraplegia
		*Seitelberger malattia di (NBIA2A) **	ORPHA35069	PLA2G6-related neurodegeneration, infantile-onset
		*Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria **		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		*Sindrome HARP **	ORPHA216866	Classic pantothenate kinase-associated neurodegeneration
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	ORPHA93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome
	RN1490	Isaacs sindrome di	ORPHA84142	Isaacs syndrome
	RF0081	Atrofia multisistemica	ORPHA102	Multiple system atrophy
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro		
		Distrofia neuroassonale infantile	ORPHA35069	PLA2G6-related neurodegeneration, infantile-onset
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)	ORPHA157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
	RFG050	Atrofie muscolari spinali		
		*Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) **	ORPHA65684	Monomelic amyotrophy
		*Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 **	ORPHA98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1
		*Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva **	ORPHA2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome
		*Atrofia muscolare spinale infantile X-linked **	ORPHA1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy
		*Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale **	ORPHA431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy
		*Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 **	ORPHA2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1
		Kennedy malattia di	ORPHA481	Kennedy disease
		*Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia **	ORPHA206704	Bulbospinal muscular atrophy of childhood
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)	ORPHA83330	Proximal spinal muscular atrophy type 1
		*SMA tipo 2 (SNR) **	ORPHA83418	Proximal spinal muscular atrophy type 2
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)	ORPHA83419	Proximal spinal muscular atrophy type 3
		*SMA tipo 4 (SNR) **	ORPHA83420	Proximal spinal muscular atrophy type 4
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	ORPHA803	Amyotrophic lateral sclerosis
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	ORPHA35689	Primary lateral sclerosis
	RF0111	Schilder malattia di	ORPHA59298	Schilder disease
	RF0150	Narcolessia	ORPHA619284	Narcolepsy

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RF0310	CADASIL	ORPHA136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare	ORPHA569	Familial or sporadic hemiplegic migraine
	RF0360	Emiplegia alternante	ORPHA209978	Alternating hemiplegia
	RF0370	Fahr malattia di	ORPHA1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	ORPHA2289	Neuronal intranuclear inclusion disease
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	ORPHA97229	Riboflavin transporter deficiency
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	ORPHA3280	Syringomyelia
	RF0411	Sindrome della persona rigida	ORPHA443192	Classic stiff person syndrome
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	ORPHA2483	Melkersson-Rosenthal syndrome
	RFG060	Neuropatie ereditarie		
		*Amiotrofia neuralgica ereditaria **	ORPHA2901	Neuralgic amyotrophy
		Charcot-Marie-Tooth malattia di	ORPHA166	Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy
		Disautonomia familiare	ORPHA1764	Familial dysautonomia
		Neuropatia assonale gigante	ORPHA643	Giant axonal neuropathy
		*Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio **	ORPHA306577	Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy
		*Neuropatia motoria ereditaria **	ORPHA53739	Distal hereditary motor neuropathy
		Neuropatia sensoriale e autonomica ereditaria	ORPHA140471	Hereditary sensory and autonomic neuropathy
		Neuropatia sensoriale ereditaria		
		Neuropatia tomaculare	ORPHA640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies
		Refsum malattia di	ORPHA773	Refsum disease
		Roussy-Levy sindrome di	ORPHA3115	Roussy-Lévy syndrome
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	ORPHA683	Progressive supranuclear palsy
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	ORPHA2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	ORPHA641	Multifocal motor neuropathy

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	ORPHA48162	Lewis-Sumner syndrome
	RN1610	POEMS sindrome	ORPHA2905	POEMS syndrome
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie	ORPHA97245	Congenital myopathy
		Miopatia central core	ORPHA597	Central core disease
		Miopatia centronucleare	ORPHA595	Centronuclear myopathy
		*Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari **	ORPHA2020	Congenital fiber-type disproportion myopathy
		*Miopatia minicore/multi-minicore **	ORPHA598	Multiminicore myopathy
		Miopatia miofibrillare (desmin storage)	ORPHA98909	Desminopathy
		*Miopatia miotubulare **	ORPHA596	X-linked centronuclear myopathy
		Miopatia nemalinica	ORPHA607	Nemaline myopathy
	RFG080	Distrofie muscolari		
		*Distrofia muscolare congenita **	ORPHA97242	Congenital muscular dystrophy
		Distrofia muscolare dei cingoli	ORPHA263	Limb-girdle muscular dystrophy
		*Distrofia muscolare distale **	ORPHA599	Distal myopathy
		Distrofia muscolare di Becker	ORPHA98895	Becker muscular dystrophy
		Distrofia muscolare di Duchenne	ORPHA98896	Duchenne muscular dystrophy
		*Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss **	ORPHA261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	ORPHA269	Facioscapulohumeral dystrophy
		*Distrofia muscolare oculofaringea **	ORPHA270	Oculopharyngeal muscular dystrophy
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale	ORPHA1876	Oculogastrointestinal muscular dystrophy
	RFG090	Distrofie miotoniche	ORPHA206647	Myotonic dystrophy
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	ORPHA273	Steinert myotonic dystrophy
		*Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) **	ORPHA606	Proximal myotonic myopathy
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	ORPHA614	Thomsen and Becker disease
		*Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) **	ORPHA614	Thomsen and Becker disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg	ORPHA684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche		
		*Paralisi Periodica Familiare **	ORPHA371433	Genetic periodic paralysis
	RFG160	Distonie primarie		
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	ORPHA256	Early-onset generalized limb-onset dystonia
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	ORPHA2103	Guillain-Barré syndrome
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni		
		Miastenia gravis	ORPHA589	Myasthenia gravis
		*Sindrome miastenica congenita **	ORPHA590	Congenital myasthenic syndrome
		*Susac sindrome **	ORPHA838	Susac syndrome
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	ORPHA43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome
	RFG102	Encefalopatie di sviluppo ed epilettiche		
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo		
		Allan-Herndon-Dudley sindrome di	ORPHA59	Allan-Herndon-Dudley syndrome
		Encefalopatia epilettica ad esordio precoce e disabilità intellettiva da mutazione di GRIN2A	ORPHA289266	Early-onset epileptic encephalopathy and intellectual disability due to GRIN2A mutation
		Encefalopatia epilettica correlata a KCNQ2	ORPHA439218	KCNQ2-related developmental and epileptic encephalopathy
		Encefalopatia epilettica correlata ad ARX	ORPHA182079	ARX-related epileptic encephalopathy
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a CNTNAP2	ORPHA163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a SYNGAP1	ORPHA544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy
	RF0061	Dravet sindrome di	ORPHA33069	Dravet syndrome
	RF0140	West sindrome di	ORPHA697160	Infantile epileptic spasms syndrome
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	ORPHA98818	Landau-Kleffner syndrome
	RF0130	Lennox-Gastaut sindrome di	ORPHA2382	Lennox-Gastaut syndrome
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO				

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	ORPHA891	Familial exudative vitreoretinopathy
	RF0201	Coats malattia di	ORPHA190	Coats disease
	RF0210	Eales malattia di	ORPHA40923	Eales disease
	RF0220	Behr sindrome di	ORPHA1239	Behr syndrome
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie		
		Amaurosi congenita di Leber	ORPHA65	Leber congenital amaurosis
		Distrofia dei coni	ORPHA1871	Progressive cone dystrophy
		Distrofia ialina della retina		
		Distrofia vitelliforme di Best	ORPHA1243	Best vitelliform macular dystrophy
		Distrofia vitreo-retinica		
		Retinite pigmentosa	ORPHA791	Retinitis pigmentosa
		Retinite punctata albescens	ORPHA52427	Retinitis punctata albescens
		*Retinoschisi **		
		Stargardt malattia di	ORPHA827	Stargardt disease
		*Usher sindrome di **	ORPHA886	Usher syndrome
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide		
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	ORPHA263479	Fuchs heterochromic iridocyclitis
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride	ORPHA98981	Essential iris atrophy
	RF0250	Emeralopia congenita	ORPHA215	Congenital stationary night blindness
	RF0260	Oguchi sindrome di	ORPHA75382	Oguchi disease
	RF0270	Cogan sindrome di	ORPHA1467	Cogan syndrome
	RFG130	Degenerazioni della cornea		
		Degenerazione corneale marginale		
		Degenerazione corneale nodulare		
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Distrofia corneale posteriore	ORPHA98627	Posterior corneal dystrophy
		Distrofia corneale stromale	ORPHA101068	Congenital stromal corneal dystrophy
		Distrofia corneale superficiale	ORPHA522562	Genetic superficial corneal dystrophy
	RF0280	Cheratocono		
	RF0290	Congiuntivite lignea	ORPHA722	Hypoplasminogenemia
	RF0320	Coroidite multifocale	ORPHA714154	Idiopathic multifocal choroiditis
	RF0330	Coroidite serpiginosa	ORPHA35686	Serpiginous choroiditis
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO				
	RC0110	Crioglobulinemia mista	ORPHA91138	Cryoglobulinemic vasculitis
	RC0210	Behçet malattia di	ORPHA117	Behçet disease
	RG0010	Endocardite reumatica		
	RG0020	Poliangioite microscopica	ORPHA727	Microscopic polyangiitis
	RG0030	Poliarterite nodosa	ORPHA767	Polyarteritis nodosa
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite	ORPHA183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis
	RG0060	Goodpasture sindrome di	ORPHA375	Anti-glomerular basement membrane disease
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	ORPHA900	Granulomatosis with polyangiitis
	RG0080	Arterite a cellule giganti	ORPHA397	Giant cell arteritis
	RGG010	Microangiopatie trombotiche		
		Porpora trombotica trombocitopenica	ORPHA54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura
	RG0090	Takayasu malattia di	ORPHA3287	Takayasu arteritis
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	ORPHA774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	ORPHA131	Budd-Chiari syndrome
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	ORPHA761	Immunoglobulin A vasculitis
	RGG020	Linfedemi primari cronici		
		Linfedema ereditario di tipo 1	ORPHA79452	Milroy disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Linfedema ereditario di tipo 2	ORPHA90186	Meige disease
		Linfedema idiopatico	ORPHA77240	Primary lymphedema
		Linfedema primitivo autosomico recessivo		
		*Sindrome delle unghie gialle **	ORPHA662	Lymphedema with yellow nails
	RG0041	Kawasaki malattia di limitatamente alle classi di rischio AHA III-IV-V *(esenzione da riconfermare dopo 5 anni)*	ORPHA2331	Kawasaki disease
	RG0130	Sindrome sistemica da aumentata permeabilità capillare	ORPHA188	Systemic capillary leak syndrome
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO				
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	ORPHA275766	Idiopathic pulmonary arterial hypertension
	RH0011	Sarcoidosi *(esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti)*	ORPHA797	Sarcoidosis
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive		
		*Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale **	ORPHA79127	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome
		*Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica **	ORPHA494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis
		Fibrosi polmonare idiopatica	ORPHA2032	Idiopathic pulmonary fibrosis
		*Polmonite criptogenica organizzata **	ORPHA1302	Cryptogenic organizing pneumonia
		Polmonite interstiziale acuta	ORPHA79126	Acute interstitial pneumonia
		*Polmonite interstiziale desquamativa **	ORPHA98852	Desquamative interstitial pneumonia
		*Polmonite interstiziale linfoide idiopatica **	ORPHA79128	Lymphoid interstitial pneumonia
		*Polmonite interstiziale non specifica idiopatica **	ORPHA91364	Non-specific interstitial pneumonia
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita		
		Ondine sindrome di	ORPHA661	Congenital central hypoventilation syndrome
		Sindrome Rohhad	ORPHA293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	ORPHA99931	Idiopathic pulmonary hemosiderosis
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	ORPHA747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	ORPHA264675	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	ORPHA244	Primary ciliary dyskinesia
	RN0950	Kartagener sindrome di	//	*Moved to Primary ciliary dyskinesia*
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE				
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi		
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante	ORPHA2494	Ménétrier disease
	RI0030	Gastroenterite eosinofila	ORPHA2070	Eosinophilic gastroenteritis
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	ORPHA2978	Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	ORPHA2290	Microvillus inclusion disease
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	ORPHA90362	Primary intestinal lymphangiectasia
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari		
		Byler malattia di	ORPHA79306	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2	ORPHA79304	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3	ORPHA79305	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale		
		Diarrea congenita con malassorbimento del sodio	ORPHA103908	Congenital sodium diarrhea
		Diarrea congenita con perdita di cloruri	ORPHA53689	Congenital chloride diarrhea
	RI0090	Insufficienza intestinale cronica benigna (IICB) limitatamente alle forme cliniche tipo II e tipo III *(esenzione da riconfermare dopo 2 anni per le forme irreversibili)*		
	RIG030	Malattie autoimmuni del fegato		
		Colangite biliare primitiva	ORPHA186	Primary biliary cholangitis
		Epatite autoimmune	ORPHA2137	Autoimmune hepatitis
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	ORPHA171	Primary sclerosing cholangitis
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO				
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	ORPHA223	Arginine vasopressin resistance
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	ORPHA49041	IgG4-related retroperitoneal fibrosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RJ0030	Cistite interstiziale	ORPHA37202	Interstitial cystitis
	RJG010	Tubulopatie primitive		
		Acidosi tubulare renale *	ORPHA314822	Primary renal tubular acidosis
		Bartter sindrome di	ORPHA112	Bartter syndrome
		Dent sindrome di	ORPHA1652	Dent disease
		Gitelman sindrome di	ORPHA358	Gitelman syndrome
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)		
		Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig *	ORPHA329903	Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis
		Glomerulonefrite membranosa idiopatica *	ORPHA97560	Primary membranous glomerulonephritis
		Glomerulopatia C3 *	ORPHA329918	C3 glomerulopathy
		Glomerulopatia da fibronectina *	ORPHA84090	Fibronectin glomerulopathy
		Sindrome nefrosica congenita *	ORPHA564127	Genetic nephrotic syndrome
		Sindrome nefrosica steroido-resistente *		
	RN1360	Alport sindrome di	ORPHA63	Alport syndrome
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO				
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis	ORPHA50943	Keratolytic winter erythema
	RL0030	Pemfigo	ORPHA704	Pemphigus vulgaris
	RL0040	Pemfigoide bolloso	ORPHA703	Bullous pemphigoid
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	ORPHA46486	Mucous membrane pemphigoid
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus		
	RL0070	Sindrome Michelin tire baby	ORPHA2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	ORPHA220393	Diffuse cutaneous systemic sclerosis
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	ORPHA48104	Pyoderma gangrenosum
	RNG140	Dermatosi acantolitiche autosomiche dominanti del calcio-ATPasi		
		Hailey-Hailey malattia di	ORPHA2841	Hailey-Hailey disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0550	Darier malattia di	ORPHA218	Darier disease
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica		
		Displasia ectodermica ipoidrotica	ORPHA238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME	ORPHA3474	CHIME syndrome
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	ORPHA1896	EEC syndrome
	RN0560	Discheratosi congenita	ORPHA1775	Dyskeratosis congenita
	RN1480	Ipomelanosi di Ito		
	RN0610	Ipoplasia focale dermica	ORPHA2092	Focal dermal hypoplasia
	RN0510	Incontinentia pigmenti	ORPHA464	Incontinentia pigmenti
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea	ORPHA3352	Tricho-dento-osseous syndrome
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)		
		*Ittiosi cheratinopatica **	ORPHA281103	Keratinopathic ichthyosis
		Ittiosi congenita autosomico recessiva	ORPHA281097	Autosomal recessive congenital ichthyosis
		*Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata **	ORPHA281082	Inherited non-syndromic ichthyosis
		*Ittiosi volgare, forme gravi **		
		Ittiosi X-linked	ORPHA461	Recessive X-linked ichthyosis
		Netherton sindrome di	ORPHA634	Netherton syndrome
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica	ORPHA312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis
	RN1500	Kid sindrome	ORPHA477	KID syndrome
	RN0500	Cutis Laxa	ORPHA209	Cutis laxa
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie	ORPHA79357	Hereditary palmoplantar keratoderma
	RN0520	Xeroderma pigmentoso	ORPHA910	Xeroderma pigmentosum
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata	ORPHA2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita	ORPHA1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	ORPHA79361	Inherited epidermolysis bullosa

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva	ORPHA316	Progressive symmetric erythrokeratodermia
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile	ORPHA308166	Erythrokeratoderma variabilis progressiva
	RN0620	Pachidermoperiostosi	ORPHA2796	Pachydermoperiostosis
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	ORPHA758	Pseudoxanthoma elasticum
	RN0640	Aplasia congenita della cute	ORPHA1114	Aplasia cutis congenita
	RN1470	Hay-Wells sindrome di	ORPHA1071	Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di	ORPHA2671	Neu-Laxova syndrome
	RN1650	Sindrome del nevo displastico	ORPHA404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico	ORPHA35125	Epidermal nevus syndrome
	RN1700	Sjógren-Larsson sindrome di	ORPHA816	Sjögren-Larsson syndrome
	RN1710	Tay sindrome di	ORPHA33364	Trichothiodystrophy
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO				
	RM0010	Dermatomiosite	ORPHA221	Dermatomyositis
	RM0020	Polimiosite	ORPHA732	Polymyositis
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	ORPHA81	Antisynthetase syndrome
	RM0030	Connettivite mista	ORPHA809	Mixed connective tissue disease
	RM0040	Fascite eosinofila	ORPHA3165	Eosinophilic fasciitis
	RM0050	Fascite diffusa		
	RM0060	Policondrite ricorrente	ORPHA728	Relapsing polychondritis
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso		
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva	ORPHA2762	Progressive osseous heteroplasia
	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva	ORPHA337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
	RM0100	Meloreostosi	ORPHA2485	Melorheostosis
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	ORPHA611	Inclusion body myositis
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	ORPHA247724	Idiopathic eosinophilic myositis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	ORPHA90291	Systemic sclerosis
	RM0121	Sindrome SAPHO	ORPHA793	SAPHO syndrome
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE				
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DEL SISTEMA NERVOSO				
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di		
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	ORPHA199642	Isolated congenital microcephaly
			ORPHA269528	Syndrome with microcephaly as a major feature
	RN0030	Agenesia cerebellare	ORPHA1398	Isolated cerebellar agenesis
	RN0040	Joubert sindrome di	ORPHA475	Isolated Joubert syndrome
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	ORPHA48471	Lissencephaly
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica		
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	ORPHA200	Isolated corpus callosum agenesis
			ORPHA269573	Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature
		Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata	ORPHA200	Isolated corpus callosum agenesis
		Andermann sindrome di	ORPHA1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome
		Dandy-Walker sindrome di	ORPHA269570	Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature
		*Shapiro sindrome di **	ORPHA29822	Spontaneous periodic hypothermia
	RN1340	Aase-Smith sindrome di	ORPHA916	Aase-Smith syndrome
	RN1570	Neuroacantocitosi	ORPHA263440	Neuroacanthocytosis
	RN1630	Sindrome acrocallosa	ORPHA36	Acrocallosal syndrome
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di	ORPHA899	Walker-Warburg syndrome
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso		
		Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di		
		Bonnemann-Meinecke sindrome di	ORPHA2941	Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome
		Displasia cerebro-facio-toracica	ORPHA1394	Cerebrofaciothoracic dysplasia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Sindrome idroletale	ORPHA2189	Hydrolethalus
		Toriello-Carey sindrome di	ORPHA3338	Toriello-Carey syndrome
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	ORPHA221117	Gerstmann syndrome
	RN0071	Spina bifida, nelle forme cliniche di meningocele e mielomeningocele	ORPHA93969	Open spinal dysraphism with a myelomeningocele
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO				
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche		
		Anoftalmia isolata	ORPHA730322	Isolated anophthalmia
		Lenz sindrome di	ORPHA568	Microphthalmia, Lenz type
		Microftalmia isolata		
		Sindrome anoftalmia plus	ORPHA1104	Anophthalmia plus syndrome
	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di	ORPHA2048	Foix-Chavany-Marie syndrome
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	ORPHA91483	Rieger anomaly
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di	ORPHA782	Axenfeld-Rieger syndrome
	RN0100	Peters anomalia di	ORPHA708	Peters anomaly
	RN0110	Aniridia	ORPHA250923	Isolated aniridia
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico		
		Coloboma congenito corioretinico	ORPHA98942	Coloboma of choroid and retina
		Coloboma congenito dell'iride	ORPHA98944	Coloboma of iris
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	ORPHA98947	Coloboma of optic disc
	RN0130	Morning glory anomalia di	ORPHA35737	Morning glory disc anomaly
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare		
	RN1580	Norrie malattia di	ORPHA649	Norrie disease
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di	ORPHA3437	Vogt-Koyanagi-Harada disease
	RN0860	Displasia setto-ottica	ORPHA3157	Septo-optic dysplasia spectrum
	RN1460	Fraser sindrome di	ORPHA2052	Fraser syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	ORPHA3449	Weill-Marchesani syndrome
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo		
		Aicardi sindrome di	ORPHA50	Aicardi syndrome
		Baraitser-Winter sindrome di	ORPHA2995	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome
		Nance-Horan sindrome di	ORPHA627	Nance-Horan syndrome
		Sindrome cerebro-oculo-nasale	ORPHA66625	Cerebrooculonasal syndrome
		Sindrome CODAS	ORPHA1458	CODAS syndrome
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE				
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi		
		Acrocefalosindattilia		
		Apert sindrome di	ORPHA87	Apert syndrome
		C sindrome	ORPHA1308	C syndrome
		Goodman sindrome di	//	*Moved to Carpenter syndrome*
		Hallerman-Streiff sindrome di	ORPHA2108	Hallermann-Streiff syndrome
		Pierre-Robin sindrome di	ORPHA363294	Genetic syndromic Pierre Robin syndrome
		Treacher-Collins sindrome di	ORPHA861	Treacher-Collins syndrome
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di	ORPHA83	Antley-Bixler syndrome
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di	ORPHA1225	Baller-Gerold syndrome
	RN1390	Carpenter sindrome di	ORPHA65759	Carpenter syndrome
	RN1040	Pfeiffer sindrome di	ORPHA710	Pfeiffer syndrome
	RN1230	Summitt sindrome di	//	*Moved to Carpenter syndrome*
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	ORPHA1540	Jackson-Weiss syndrome
	RN1000	Nager sindrome di	ORPHA245	Nager syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)		
		Cranio-fronto-nasale sindrome *	ORPHA1520	Craniofrontonasal dysplasia
		Craniosinostosi primaria	ORPHA1531	Craniosynostosis
		Crouzon malattia di	ORPHA207	Crouzon syndrome
		Disostosi cleidocranica *	ORPHA1452	Cleidocranial dysplasia
		Disostosi mandibolofacciale *	ORPHA155899	Mandibulofacial dysostosis
		Disostosi maxillofacciale	ORPHA1794	Oculomaxillofacial dysostosis
		Displasia fronto-facio-nasale	ORPHA1791	Frontofacionasal dysplasia
		Displasia mandibolo-acrale *	ORPHA2457	Mandibuloacral dysplasia
		Displasia maxillonasale	ORPHA1248	Maxillonasal dysplasia
		Palatoschisi isolata o sindromica	ORPHA2014	Cleft palate
MALFORMAZIONI CONGENITE CON ALTERAZIONE DELLA FACCIA COME SEGNO PRINCIPALE				
	RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale		
		Moebius sindrome di	ORPHA570	Moebius syndrome
		Mohr malattia di	ORPHA2751	Orofaciodigital syndrome type 2
		Oculo-facio-cardio-dentale sindrome *	ORPHA2712	Oculofaciocardiodental syndrome
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1	ORPHA2750	Orofaciodigital syndrome type 1
		Pitt-Hopkins sindrome di	ORPHA2896	Pitt-Hopkins syndrome
		Schinzel-Giedion sindrome di	ORPHA798	Schinzel-Giedion syndrome
	RN0910	Goldenhar sindrome di	ORPHA141132	Craniofacial microsomia
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig	ORPHA380	Greig cephalopolysyndactyly syndrome
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale	ORPHA364541	Otopalatodigital syndrome spectrum disorder
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE				

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0260	Focomelia		
	RN0270	Deformità di Sprengel	ORPHA3181	Sprengel deformity
	RN0290	Camptodattilia familiare		
	RN0430	Poland sindrome di	ORPHA2911	Poland syndrome
	RN0460	Sindrome femoro-facciale	ORPHA1988	Femoral-facial syndrome
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	ORPHA109007	Arthrogryposis syndrome
	RN1060	Roberts sindrome di	ORPHA3103	Roberts syndrome
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia	ORPHA3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di	ORPHA2053	Freeman-Sheldon syndrome
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale	ORPHA994	Fetal akinesia deformation sequence
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli	ORPHA294060	Multiple pterygium syndrome
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale		
		Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite *	ORPHA2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome
		Sindrome RAPADILINO	ORPHA3021	RAPADILINO syndrome
	RN0440	Sequenza sirenomelica	ORPHA3169	Sirenomelia
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di	ORPHA974	Adams-Oliver Syndrome
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio	ORPHA3320	Thrombocytopenia-absent radius syndrome
MALFORMAZIONI CONGENITE DEL CUORE, DEI GRANDI VASI E DEI VASI PERIFERICI				
	RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)		
		Cuore criss-cross	ORPHA1461	Criss-cross heart
		Ebstein anomalia di	ORPHA1880	Ebstein malformation of the tricuspid valve
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico	ORPHA2248	Hypoplastic left heart syndrome
	RN0150	Blue rubber bleb nevus	ORPHA1059	Blue rubber bleb nevus

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0740	Ivemark sindrome di	ORPHA97548	Right isomerism
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di	ORPHA2346	Angioosteohypertrophic syndrome
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici		
		*Aneurisma della vena di Galeno **	ORPHA1053	Vein of Galen aneurysmal malformation
		*Malattia Moyamoya **	ORPHA2573	Moyamoya disease
		*Malformazione arterovenosa cerebrale **	ORPHA46724	Cerebral arteriovenous malformation
		*Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria **	ORPHA221061	Familial cerebral cavernous malformation
		*Malformazione cranica del seno durale **	ORPHA97339	Dural sinus malformation
		Sindrome CLOVE	ORPHA140944	CLOVES syndrome
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	ORPHA137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale	ORPHA141189	Cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE				
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	ORPHA2345	Isolated Klippel-Feil syndrome
	RN0320	Gastroschisi	ORPHA2368	Gastroschisis
	RN0321	Sindrome Prune Belly	ORPHA2970	Prune belly syndrome
	RN0322	Onfalocele	ORPHA660	Omphalocele
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale		
		Pentalogia di Cantrell	ORPHA1335	Pentalogy of Cantrell
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE				
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	ORPHA96346	Anorectal malformation
	RN0200	Hirschsprung malattia di	ORPHA388	Hirschsprung disease
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	ORPHA66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome
	RN0210	Atresia biliare	ORPHA30391	Isolated biliary atresia
	RN0220	Caroli malattia di	ORPHA53035	Caroli disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0230	Malattia del fegato policistico	ORPHA2924	Isolated polycystic liver disease
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni		
		Atresia colica	ORPHA1198	Colonic atresia
		Atresia ileale	ORPHA1201	Small bowel atresia
		Atresia intestinale multipla	ORPHA2300	Isolated multiple intestinal atresia
		Cloaca persistente		
		Complesso OEIS	ORPHA93929	Cloacal exstrophy
		Duplicazioni del tubo digerente		
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	ORPHA1199	Esophageal atresia
	RN0170	Atresia del digiuno	ORPHA1201	Small bowel atresia
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	ORPHA1203	Duodenal atresia
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente		
		Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica		
		Microgastria	ORPHA199293	Congenital microgastria
		*Sindrome dell'intestino corto congenito **	ORPHA2301	Congenital short bowel syndrome
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE				
	RN0250	Rene con midollare a spugna	ORPHA1309	Medullary sponge kidney
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)		
		Senior-Loken sindrome di	ORPHA3156	Senior-Loken syndrome
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	ORPHA731	Autosomal recessive polycystic kidney disease
	RN0980	Meckel sindrome di	ORPHA564	Meckel syndrome
	RN1810	Estrofia vescicale	ORPHA93930	Classic bladder exstrophy
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Disgenesia gonadica		
		Perrault sindrome di	ORPHA2855	Perrault syndrome
		Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	ORPHA99429	Complete androgen insensitivity syndrome
		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	ORPHA90797	Partial androgen insensitivity syndrome
	RNG010	Pseudoermafroditismi		
	RN1430	Denys-Drash sindrome di	ORPHA220	Denys-Drash syndrome
	RN0240	Ermafroditismo vero	ORPHA2138	46,XX ovotesticular difference of sex development
	RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo		
		Frasier sindrome di	ORPHA347	Frasier syndrome
		Sindrome SERKAL	ORPHA139466	SERKAL syndrome
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario		
		Afallia	ORPHA49	Penile agenesis
		Epispadia	ORPHA93928	Isolated epispadias
		Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di	ORPHA3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome
		Megalouretra	ORPHA617	Congenital primary megaureter
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO				
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente		
	RN0280	Acrodisostosi	ORPHA950	Acrodysostosis
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	ORPHA3027	Caudal regression syndrome
	RNG050	Condrodistrofie congenite		
		Acondrogenesi	ORPHA932	Achondrogenesis
		Acondroplasia	ORPHA15	Achondroplasia
		*Condrodisplasia letale **	ORPHA93465	Lethal chondrodysplasia
		*Condrodisplasia metafisaria **		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		*Condrodisplasia tipo Blomstrand **	ORPHA50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia
		*Condrodistrofia congenita non tipizzata **		
		Desbuquois sindrome di	ORPHA1425	Desbuquois syndrome
		*Displasia acromicrica **	ORPHA969	Acromicric dysplasia
		Displasia epifisaria emimelica	ORPHA1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica
		Displasia metatropica	ORPHA2635	Metatropic dysplasia
		*Displasia otospondilomegaepifisaria **		
		*Displasia pseudoreumatoide progressiva **	ORPHA1159	Progressive pseudorheumatoid dysplasia
		Distrofia toracica asfissiante	ORPHA474	Jeune syndrome
		*Encondromatosi multipla **	ORPHA296	Ollier disease
		Esostosi multipla	ORPHA321	Multiple osteochondromas
		*Ipocondroplasia **	ORPHA429	Hypochondroplasia
		*Keutel sindrome di **	ORPHA85202	Keutel syndrome
		Kniest displasia	ORPHA485	Kniest dysplasia
		Larsen sindrome di	ORPHA503	Larsen syndrome
		*Schwartz-Jampel sindrome di **	ORPHA800	Schwartz-Jampel syndrome
		Sindrome camptomelica	ORPHA140	Campomelic dysplasia
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica		
		*Atelosteogenesi **	ORPHA1190	Atelosteogenesis type I
			ORPHA56304	Atelosteogenesis type II
			ORPHA56305	Atelosteogenesis type III
		*Buschke-Ollendorff sindrome di **	ORPHA166119	Isolated osteopoikilosis
		*Conradi-Hunermann-Happle sindrome di **	ORPHA35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata
		Discondrosteosi	ORPHA240	Léri-Weill dyschondrosteosis
		Displasia craniometafisaria	ORPHA1522	Craniometaphyseal dysplasia
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica	ORPHA628	Diastrophic dysplasia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica	ORPHA85174	Pseudodiastrophic dysplasia
		Displasia fibrosa	ORPHA249	Fibrous dysplasia of bone
		*Displasia gnatodiafisaria **	ORPHA53697	Gnathodiaphyseal dysplasia
		Displasia spondiloepifisaria	ORPHA94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
		*Displasia spondilometafisaria **	ORPHA254	Spondylometaphyseal dysplasia
		Ellis-van Creveld sindrome di	ORPHA289	Ellis Van Creveld syndrome
		Engelmann malattia di	ORPHA1328	Camurati-Engelmann disease
		Fairbank malattia di	ORPHA93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1
		*Frank-Ter Haar sindrome di **	ORPHA137834	Frank-Ter Haar syndrome
		*Hajdu-Cheney sindrome di **	ORPHA955	Hajdu-Cheney syndrome
		McCune-Albright sindrome di	ORPHA562	McCune-Albright syndrome
		*Osteodistrofia congenita non tipizzata **		
		Osteogenesi imperfetta	ORPHA666	Osteogenesis imperfecta
		Osteopetrosi	ORPHA2781	Osteopetrosis and related disorders
		*Picnodisostosi **	ORPHA763	Pycnodysostosis
		Sindrome DOOR	ORPHA79500	DOORS syndrome
		*Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma **	ORPHA2788	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome
	RN0960	Maffucci sindrome di	ORPHA163634	Maffucci syndrome
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	ORPHA94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di	ORPHA239	Dyggve-Melchior-Clausen disease
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di	ORPHA2311	Autosomal recessive spondylocostal dysostosis
ALTRE SINDROMI E MALFORMAZIONI CONGENITE COMPLESSE				
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)		
	RN0680	Turner sindrome di	ORPHA881	Turner syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)		
		Sindrome da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici		
		Phelan McDermid sindrome di	ORPHA48652	Phelan-McDermid syndrome
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	ORPHA884	Pallister-Killian syndrome
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	ORPHA281	Monosomy 5p syndrome
	RN1730	WAGR sindrome di	ORPHA893	WAGR syndrome
	RN1270	Williams sindrome di	ORPHA904	Williams syndrome
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	ORPHA280	Wolf-Hirschhorn syndrome
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	ORPHA908	Fragile X syndrome
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale		
		Loeys-Dietz sindrome di	ORPHA60030	Loeys-Dietz syndrome
		Shprintzen-Goldberg sindrome di	ORPHA2462	Shprintzen-Goldberg syndrome
	RN1320	Marfan sindrome di	ORPHA558	Marfan syndrome
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	ORPHA98249	Ehlers-Danlos syndrome
	RN1220	Stickler sindrome di	ORPHA828	Stickler syndrome
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale		
		Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)	ORPHA324761	Microcephalic primordial dwarfism
	RN0790	Aarskog sindrome di	ORPHA915	Aarskog-Scott syndrome
	RN0870	Dubowitz sindrome di	ORPHA235	Dubowitz syndrome
	RN1070	Robinow sindrome di	ORPHA97360	Robinow syndrome
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	ORPHA813	Silver-Russell syndrome
	RN1100	Seckel sindrome di	ORPHA808	Seckel syndrome
	RN0730	SHORT sindrome	ORPHA3163	SHORT syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo		
		Emiipertrofia congenita		
		Macrodattilia PIK3CA correlata		
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	ORPHA116	Beckwith-Wiedemann syndrome
	RC0310	Sotos sindrome di	ORPHA821	Sotos syndrome
	RN0490	Weaver sindrome di	ORPHA3447	Weaver syndrome
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	ORPHA373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di	ORPHA561	Marshall-Smith syndrome
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)		
	RN1350	Alagille sindrome di	ORPHA52	Alagille syndrome
	RN1370	Alstrom sindrome di	ORPHA64	Alström syndrome
	RNG200	Amartomatosi multiple		
		Bannayan-Zonana sindrome di	ORPHA109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome
		*Birt-Hogg-Dubè sindrome di **	ORPHA122	Birt-Hogg-Dubé syndrome
		Complesso di Von Meyenburg	ORPHA386	Hepatic cystic hamartoma
		Cowden malattia di	ORPHA201	Cowden syndrome
	RN0750	Sclerosi tuberosa	ORPHA805	Tuberous sclerosis complex
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	ORPHA2869	Peutz-Jeghers syndrome
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	ORPHA3205	Sturge-Weber syndrome
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	ORPHA892	Von Hippel-Lindau disease
	RN1170	Sindrome proteus	ORPHA744	Proteus syndrome
	RN1300	Angelman sindrome di	ORPHA72	Angelman syndrome
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER	ORPHA887	VACTERL/VATER association
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	ORPHA110	Bardet-Biedl syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0830	Bloom sindrome di	ORPHA125	Bloom syndrome
	RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	ORPHA127	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome
	RN1780	Char sindrome di	ORPHA46627	Char syndrome
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	ORPHA192	Coffin-Lowry syndrome
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	ORPHA1465	Coffin-Siris syndrome
	RN0401	Cohen sindrome di	ORPHA193	Cohen syndrome
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	ORPHA199	Cornelia de Lange syndrome
	RC0250	Costello sindrome di	ORPHA3071	Costello syndrome
	RN1010	Noonan sindrome di	ORPHA648	Noonan syndrome
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea	ORPHA1340	Cardiofaciocutaneous syndrome
	RN1530	Leopard sindrome	ORPHA500	Noonan syndrome with multiple lentigines
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di	//	*Moved to Xeroderma pigmentosum*
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale	ORPHA2710	Oculodentodigital dysplasia
	RN0380	Filippi sindrome di	ORPHA3255	Filippi syndrome
	RN1021	Sindrome FG	ORPHA93932	FG syndrome type 1
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di	ORPHA1272	Aymé-Gripp syndrome
	RN0900	Fryns sindrome di	ORPHA2059	Fryns syndrome
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di	ORPHA79430	Hermansky-Pudlak syndrome
	RN0930	Holt-Oram sindrome di	ORPHA392	Holt-Oram syndrome
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di	ORPHA2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome
	RC0270	Lowe sindrome di	ORPHA534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di	ORPHA140969	Saldino-Mainzer syndrome
	RN0970	Marshall sindrome di	ORPHA560	Marshall syndrome
	RN1020	Opitz sindrome di	ORPHA2745	Opitz GBBB syndrome
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di	ORPHA672	Pallister-Hall syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0420	Pallister-W sindrome di	ORPHA2804	W Syndrome
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di	ORPHA1214	Progressive hemifacial atrophy
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	ORPHA739	Prader-Willi syndrome
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	ORPHA783	Rubinstein-Taybi syndrome
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale	ORPHA1297	Branchio-oculo-facial syndrome
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale	ORPHA107	BOR syndrome
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler	ORPHA567	22q11.2 deletion syndrome
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare	ORPHA1393	Cerebrocostomandibular syndrome
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	ORPHA1466	COFS syndrome
	RN0850	CHARGE associazione	ORPHA138	CHARGE syndrome
	RN0940	Sindrome Kabuki	ORPHA2322	Kabuki syndrome
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale	ORPHA2479	Megalocornea-intellectual disability syndrome
	RN1190	Sindrome nail-patella	ORPHA2614	Nail-patella syndrome
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	ORPHA1647	Oculocerebrocutaneous syndrome
	RNG094	Sindromi progeroidi		
		Hutchinson-Gilford sindrome di	ORPHA740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome
		Poichiloderma congenito	ORPHA222628	Hereditary poikiloderma
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di	ORPHA3455	Wiedemann-Rautenstrauch syndrome
	RC0060	Werner sindrome di	ORPHA902	Werner syndrome
	RN1400	Cockayne sindrome di	ORPHA191	Cockayne syndrome
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	ORPHA324764	Trichorhinophalangeal syndrome
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	ORPHA819	Smith-Magenis syndrome
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di	ORPHA857	Townes-Brocks syndrome
	RNG095	Sindromi di Waardenburg	ORPHA3440	Waardenburg syndrome
	RN1260	Wildervanck sindrome di	ORPHA3456	Wildervanck syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN1280	Winchester sindrome di	ORPHA371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum
	RN1290	Wolfram sindrome di	ORPHA3463	Wolfram syndrome
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE				
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica	ORPHA290	Congenital Rubella syndrome
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	ORPHA1906	Fetal valproate spectrum disorder
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina	ORPHA1912	Fetal hydantoin syndrome
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	ORPHA1915	Fetal alcohol syndrome
	RP0060	Kernittero	ORPHA415286	Bilirubin encephalopathy
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	ORPHA485426	Isolated congenital hepatic fibrosis
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia	ORPHA2209	Maternal phenylketonuria syndrome

LEGENDA	
COD	CODICE ESENZIONE
CAT	CATEGORIA
SNE	SCREENING NEONATALE ESTESO
SNR	SCREENING NEONATALE REGIONALE
*	IMPLEMENTATO DAL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE
§	Orphanet. Search for a rare disease. Retrieved May 2026, from orpha.net
	RAGGRUPPAMENTI FUNZIONALI PREVISTI DALL'ALLEGATO 7 DPCM 12 gennaio 2017, come integrato e modificato dal DM 3 agosto 2026 e dal DPCM 7 agosto 2026

NB: Le liste delle malattie afferenti a gruppi (codici di esenzione con lettera G in terza posizione) potranno essere oggetto di successivi ulteriori aggiornamenti in accordo con gli specialisti di riferimento e con i criteri per l'individuazione delle malattie rare esenti.