Sub Allegato A1

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
	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
	NUOVI CODICI/MALATTIE AFFERENTI/ALTRE MODIFICHE

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
1. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE		
	RA0010	Hansen malattia di
	RA0020	Whipple malattia di
	RA0030	Lyme malattia di
2. TUMORI		
	RB0010	Wilms tumore di *(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)*
	RB0020	Retinoblastoma *(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)*
	RB0030	Cronkhite-Canada malattia di
	RB0040	Gardner sindrome di
	RB0050	Poliposi familiare
	RB0060	Linfoangioleiomiomatosi
	RB0070	Sindrome del nevo basocellulare
	RBG010	Neurofibromatosi
		Neurofibromatosi tipo I
		Neurofibromatosi tipo II
		Neurofibromatosi tipo III
	RBG020	Complesso Carney

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon
		Lynch sindrome di
	RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo
3. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE		
	RC0010	Deficienza di ACTH
	RC0020	Kallmann sindrome di
	RCG010	Iperaldosteronismi primitivi
		Conn sindrome di
		Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR)
		*11-beta-idrossilasi deficit di **
		*17-alfa-idrossilasi deficit di **
		*18-idrossilasi deficit di **
		*20,22-desmolasi deficit di **
		*21-idrossilasi deficit di **
		*3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di **
		*Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di **
		*STAR deficit di **
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH
	RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito
	RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni
		*Poliendocrinopatia autoimmune tipo I **
		Poliendocrinopatia autoimmune tipo II
		*Poliendocrinopatia autoimmune tipo III **
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita
		Laron sindrome di
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica ~~*(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)*~~ *(fino a 14 anni compiuti per le femmine e a 15 anni compiuti per i maschi)*
	RC0050	Leprecaunismo
	RC0300	Kenny-Caffey sindrome di
	RC0280	Refetoff sindrome di
	RF0400	Pendred sindrome di
	RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple
		Sindrome MEN tipo 1

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Sindrome MEN tipo 2A
		Sindrome MEN tipo 2B
		*Sindrome MEN tipo 4 **
4. MALATTIE DEL METABOLISMO		
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi
		Acidemia glutarica non tipizzata
		Acidemia glutarica tipo I (SNE)
		Acidemia isovalerica (SNE)
		Acidemia metilmalonica CbIA, CbIB (SNE)
		Acidemia metilmalonica non tipizzata
		Acidemia metilmalonica, CbIC, CbID (SNE)
		Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)
		Acidemia propionica (SNE)
		Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive
		Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)
		Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)
		Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)
		Aciduria idrossiglutarica
		Aciduria malonica (SNE)
		Albinismo
		Alcaptonuria
		Cistinosi
		Cistinuria
		Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)
		Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)
		*Deficit Beta-Chetotiolasi (SNE) **
		*Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) **
		Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)
		*Deficit multiplo carbossilasi (SNE) **
		*Deficit piruvato carbossilasi **
		*Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) **
		*Encefalopatia etilmalonica **
		*Fanconi sindrome renale **

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Fenilchetonuria (SNE)
		Hartnup malattia di
		*Iminoacidemia **
		Intolleranza alle proteine con lisinuria
		*Iper-Beta-Alaninemia **
		Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)
		Iperglicinemia non chetotica
		Iperistidinemia
		*Iperlisinemia **
		*Ipermetioninemia (SNE) **
		Iperprolinemia
		Ipervalinemia
		Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)
		Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)
		Ornitina aminotransferasi deficit di
		*Prolidasi deficit di **
		Sindrome da malassorbimento di metionina
		Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)
		Tirosinemia non tipizzata
		Tirosinemia tipo I (SNE)
		Tirosinemia tipo II (SNE)
		Tirosinemia tipo III (SNE)
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie
		Acidemia argininosuccinica (SNE)
		Argininemia (SNE)
		Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di
		Citrullinemia tipo I (SNE)
		Citrullinemia tipo II (SNE)
		N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di
		Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)
		*Aspartilglucosaminuria **
		Deficit congenito di lattasi

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Difetti del trasporto del glucosio
		Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di
		Galattosemia (SNE)
		Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi
		Glicogenosi tipo 1
		Glicogenosi tipo 2
		Glicogenosi tipo 3
		Glicogenosi tipo 4
		Glicogenosi tipo 5
		Glicogenosi tipo 6
		Glicogenosi tipo 7
		Glicogenosi tipo 10
		Glicogenosi tipo 11
		Glicogenosi tipo 12
		Glicogenosi tipo 13
		*Glicogeno-sintetasi deficit di **
		Intolleranza ereditaria al fruttosio
		*Iperossaluria primaria **
		*Malassorbimento di glucosio e galattosio **
		Malattia da corpi poliglucosani
		Saccarasi isomaltasi deficit di
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti
	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
		*Beta ossidazione deficit di **
		*Carnitina muscolare deficit di **
		Deficit familiare di lipasi lipoproteica
		Ipercolesterolemia familiare omozigote
		Ipertrigliceridemia familiare
		*Ipoalfalipoproteinemia familiare **
		Ipobetalipoproteinemia ~~familiare~~
		Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Tangier malattia di
	RCG071	Difetti congeniti della sintesi del colesterolo
	RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di
	RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari
		CoA ligasi degli acidi biliari deficit di
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3
		Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4
		*Ipercolanemia familiare **
		Xantomatosi cerebrotendinea
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi
		Sindrome PHARC
	RC0080	~~Lipodistrofia totale~~ Sindromi lipodistrofiche (escluso: forme secondarie localizzate e forme HIV correlate)
	RC0090	Dercum malattia di
	RCG084	Malattie perossisomiali
		Acidemia pipecolica
		Condrodisplasia punctata rizomelica
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)
	RN1760	Zellweger sindrome di (SNE)
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi
		*Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di **
		Dopamina beta-idrossilasi deficit di
		*Iperekplexia ereditaria **
		*Succinico semialdeide deidrogeneasi deficit di **
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME
		Coproporfiria ereditaria
		Porfiria acuta intermittente
		Porfiria cutanea tarda
		Porfiria da deficit di ALAD
		Porfiria eritropoietica congenita
		Porfiria eritropoietica epatica
		Porfiria variegata

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Protoporfiria eritropoietica
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine
		*Adenilsuccinasi deficit di **
		*Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di **
		*Diidropirimidina deidrogenasi deficit di **
		Lesch-Nyhan malattia di
		*Oroticoaciduria **
		Xantinuria
	RC0160	Ipofosfatasia
	RC0230	Calcinosi tumorale
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) **
		*Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media-corta (SNE) **
		*Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) **
		*Deficit chetoacil CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media **
		*Deficit del trasporto carnitina (SNE) **
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)
		Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato
		*Deficit dienoil reduttasi (SNE) **
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)
		Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)
		*Deficit proteina trifunzionale (SNE) **
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi
		Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici
		Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di
	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

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale
		Miopatia mitocondriale a trasmissione materna *
		Oftalmoplegia esterna progressiva *
		Sindrome NARP *
	RN0710	MELAS sindrome
	RN0720	MERRF sindrome
	RF0300	Atrofia ottica di Leber
	RN1600	Pearson sindrome di
	RF0010	Alpers malattia di
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare
		Deficit del coenzima Q10 *
	RF0030	Leigh malattia di
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina
		Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale
		Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE		
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi
		Chanarin-Dorfman malattia di *
		Fabry malattia di
		Gaucher malattia di
		Niemann-Pick malattia di
	RCG140	Mucopolisaccaridosi
		Mucopolisaccaridosi non tipizzata
		Mucopolisaccaridosi tipo 1
		Mucopolisaccaridosi tipo 2
		Mucopolisaccaridosi tipo 3
		Mucopolisaccaridosi tipo 4
		Mucopolisaccaridosi tipo 6
		Mucopolisaccaridosi tipo 7
		Mucopolisaccaridosi tipo 9
	RCG090	Mucolipidosi

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Mucolipidosi tipo 2
		Mucolipidosi tipo 3
		Mucolipidosi tipo 4
	RCG091	Oligosaccaridosi
		Fucosidosi
		Galattosialidosi
		Malattia da accumulo di acido sialico
		Mannosidosi
		Schindler malattia di
		Sialidosi
	RFG030	Gangliosidosi
		*Gangliosidosi-GM1 **
		*Gangliosidosi-GM2 **
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale
		Austin sindrome di
		*Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo **
		Wolman malattia di
	RC0100	Farber malattia di
DIFETTI CONGENITI DELL'ASSORBIMENTO E DEL TRASPORTO DI VITAMINE E COFATTORI NON PROTEICI		
	RCG092	Difetti congeniti responsivi alla biotina
		Deficit congenito di biotinidasi (SNE)
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato
		Cobalamina C deficit congenito di
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D
		Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1
	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
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DI METALLI		
	RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro
		*DMT1 deficit di **

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Emocromatosi ereditaria non determinata
		Emocromatosi ereditaria tipo 1
		Emocromatosi ereditaria tipo 2A
		Emocromatosi ereditaria tipo 2B
		Emocromatosi ereditaria tipo 3
		Emocromatosi ereditaria tipo 4
		*IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) **
		Sindrome iperferritinemia-cataratta
	RC0120	Aceruloplasminemia congenita
	RC0130	Atransferrinemia congenita
	RCG101	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dello zinco
	RC0070	Deficienza congenita di zinco
	RCG102	Difetti congeniti del metabolismo del rame
		Menkes sindrome di
	RC0150	Wilson malattia di
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli
		*Ipomagnesemia ereditaria primitiva **
DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DELLE PROTEINE		
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)
	RCG130	Amiloidosi sistemiche
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di
5. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO		
	RC0190	Angioedema ereditario
	RC0191	Angioedema acquisito da deficit di C1 inibitore
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina
	RCG150	Istiocitosi croniche
		*Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans **
		*Erdheim Chester malattia di **
		Istiocitosi a cellule di Langerhans
	RCG160	Immunodeficienze primarie
		Agammaglobulinemia
		*Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) **
		*Difetto idiopatico di CD4 **

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)
		*Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza **
		*Duncan sindrome di **
		*Griscelli sindrome di **
		*Immunodeficienza combinata grave (SNR) **
		*Immunodeficienza comune variabile **
		*Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento **
		*Iper-IgE Sindrome **
		*Nezelof sindrome di **
		Nijmegen sindrome
		*Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) **
		*WHIM sindrome **
		*Wiskott-Aldrich sindrome di **
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari
		*Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico **
		*Blau sindrome di **
		CINCA sindrome
		Iper-IgD con febbre periodica
		*Malattia di Still a esordio nell'adulto **
		*Malattia IgG4-correlata **
		*Muckle-Wells sindrome di **
		*Osteomielite multifocale ricorrente cronica **
		*Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 **
	RC0241	Febbre mediterranea familiare
	RC0243	Sindrome TRAPS
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)
	RC0290	Schnitzler sindrome di
6. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI		
	RDG010	Anemie ereditarie ~~(escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)~~ (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi con attività enzimatica > 10%)
		Anemia a cellule falciformi
		*Anemia diseritropoietica congenita **
		Anemia emolitica cronica non sferocitica da deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (con attività enzimatica < 10%)

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Anemia sideroblastica ereditaria
		Blackfan-Diamond anemia di
		*Drepanocitosi - beta talassemia **
		Fanconi anemia di
		Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reduttasi
		*Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di **
		*Piruvato chinasi deficit di **
		Sferocitosi ereditaria
		Talassemia intermedia
		Talassemia major
	RD0010	Sindrome emolitico uremica
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna
	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
		Antiplasmina deficit di
		Antitrombina deficit di
		Deficit congenito di PAI
		Disfibrinogenemia
		Emofilia A
		Emofilia B
		Fattore II deficit di
		Fattore V deficit di
		Fattore V e fattore VIII deficit combinato di
		Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata
		Fattore V Leiden omozigote
		Fattore VII deficit di
		Fattore X deficit di
		Fattore XI deficit di
		Fattore XIII deficit di
		Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di
		Ipofibrinogenemia
		Plasminogeno deficit di

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Proteina C deficit di
		Proteina S deficit di
		Protrombina G20210A omozigote
		Von Willebrand malattia di
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie
		Bernard-Soulier sindrome di
		*Piastrinopatia da difetto di secrezione **
		Tromboastenia di Glanzmann
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche
		*Porpora trombocitopenica immune cronica **
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica
	RD0060	Chédiak-Higashi malattia di
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)
	RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di
	RDG051	Neutropenie congenite
		Neutropenia cronica idiopatica grave
	RD0040	Neutropenia ciclica
	RD0081	Mastocitosi sistemica
7. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO		
	RFG010	Leucodistrofie
		Aicardi-Goutieres sindrome di
		Alexander malattia di
		CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)
		Canavan malattia di
		*Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) **
	-	*Krabbe malattia di **
		*Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) **
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) **
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) **
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) **
		*Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) **

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	-	*Leucodistrofia metacromatica **
		*Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali **
		*MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) **
		Nasu-Hakola sindrome di
		Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)
	RF0040	Rett sindrome di
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario
	RF0080	Corea di Huntington
	RFG040	Malattie spinocerebellari
		*Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) **
		*Atassia congenita **
		Atassia di Friedreich
		*Atassia episodica **
		*Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay **
		*Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) **
		*Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica **
		Atassia-Teleangectasia
		Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)
		*Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) **
		*Karak sindrome di (NBIA2B) **
		Marinesco-Sjogren sindrome di
		*Neuroferritinopatia (NBIA3) **
		Paraplegia spastica ereditaria
		*Seitelberger malattia di (NBIA2A) **
		*Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria **
		*Sindrome HARP **
		Sindrome tremore-atassia X-fragile associata
	RN1490	Isaacs sindrome di
	RF0081	Atrofia multisistemica
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro
		Distrofia neuroassonale infantile

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)
	RFG050	Atrofie muscolari spinali
		*Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) **
		*Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 **
		*Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva **
		*Atrofia muscolare spinale infantile X-linked **
		*Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale **
		*Ipoplasia pontocerebellare tipo 1 **
		Kennedy malattia di
		*Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia **
		SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)
		*SMA tipo 2 (SNR) **
		SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)
		*SMA tipo 4 (SNR) **
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica
	RF0110	Sclerosi laterale primaria
	RF0111	Schilder malattia di
	RF0150	Narcolessia
	RF0310	CADASIL
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare
	RF0360	Emiplegia alternante
	RF0370	Fahr malattia di
	RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali
	RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)
	RF0411	Sindrome della persona rigida
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di
	RFG060	Neuropatie ereditarie
		*Amiotrofia neuralgica ereditaria **
		Charcot-Marie-Tooth malattia di
		Disautonomia familiare
		Neuropatia assonale gigante
		*Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio **

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		*Neuropatia motoria ereditaria **
		Neuropatia sensoriale e autonomica ereditaria
		Neuropatia sensoriale ereditaria
		Neuropatia tomaculare
	-	*Refsum malattia di*
		Roussy-Levy sindrome di
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di
	RN1610	POEMS sindrome
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie
		Miopatia central core
		Miopatia centronucleare
		*Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari **
		*Miopatia minicore/multi-minicore **
		Miopatia miofibrillare (desmin storage)
		*Miopatia miotubulare **
		Miopatia nemalinica
	RFG080	Distrofie muscolari
		*Distrofia muscolare congenita **
		Distrofia muscolare dei cingoli
		*Distrofia muscolare distale **
		Distrofia muscolare di Becker
		Distrofia muscolare di Duchenne
		*Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss **
		Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)
		*Distrofia muscolare oculofaringea **
		Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale
	RFG090	Distrofie miotoniche
		Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)
		*Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) **
		Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		*Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) **
		Paramiotonia congenita di von Eulenburg
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche
		*Paralisi Periodica Familiare **
	RFG160	Distonie primarie
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica
	RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni
		Miastenia gravis
		*Sindrome miastenica congenita **
		*Susac sindrome **
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di
	RFG102	Encefalopatie di sviluppo ed epilettiche
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo
		Allan-Herndon-Dudley sindrome di
		Encefalopatia epilettica ad esordio precoce e disabilità intellettiva da mutazione di GRIN2A
		Encefalopatia epilettica correlata a KCNQ2
		Encefalopatia epilettica correlata ad ARX
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a CNTNAP2
		Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a SYNGAP1
	RF0061	Dravet sindrome di
	RF0140	West sindrome di
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di
	RF0130	Lennox-Gastaut sindrome di
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO		
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare
	RF0201	Coats malattia di
	RF0210	Eales malattia di
	RF0220	Behr sindrome di
	RFG110	Distrofie retiniche ereditarie
		Amaurosi congenita di Leber
		Distrofia dei coni
		Distrofia ialina della retina

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Distrofia vitelliforme di Best
		Distrofia vitreo-retinica
		Retinite pigmentosa
		Retinite punctata albescens
		*Retinoschisi **
		Stargardt malattia di
		*Usher sindrome di **
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide
	RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs
	RF0240	Atrofia essenziale dell'iride
	RF0250	Emeralopia congenita
	RF0260	Oguchi sindrome di
	RF0270	Cogan sindrome di
	RFG130	Degenerazioni della cornea
		Degenerazione corneale marginale
		Degenerazione corneale nodulare
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea
		Distrofia corneale posteriore
		Distrofia corneale stromale
		Distrofia corneale superficiale
	RF0280	Cheratocono
	RF0290	Congiuntivite lignea
	RF0320	Coroidite multifocale
	RF0330	Coroidite serpiginosa
9. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO		
	RC0110	Crioglobulinemia mista
	RC0210	Behçet malattia di
	RG0010	Endocardite reumatica
	RG0020	Poliangioite microscopica
	RG0030	Poliarterite nodosa
	RG0050	Granulomatosi eosinofilica con poliangite
	RG0060	Goodpasture sindrome di
	RG0070	Granulomatosi con poliangite

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RG0080	Arterite a cellule giganti
	RGG010	Microangiopatie trombotiche
		Porpora trombotica trombocitopenica
	RG0090	Takayasu malattia di
	RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente
	RGG020	Linfedemi primari cronici
		Linfedema ereditario di tipo 1
		Linfedema ereditario di tipo 2
		Linfedema idiopatico
		Linfedema primitivo autosomico recessivo
		*Sindrome delle unghie gialle **
	RG0041	Kawasaki malattia di (limitatamente alle classi di rischio AHA III-IV-V; *esenzione da riconfermare dopo 5 anni*)
	RG0130	Sindrome sistemica da aumentata permeabilità capillare
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO		
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica
	RH0011	Sarcoidosi *(esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti)*
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive
		*Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale **
		*Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica **
		Fibrosi polmonare idiopatica
		*Polmonite criptogenica organizzata **
		Polmonite interstiziale acuta
		*Polmonite interstiziale desquamativa **
		*Polmonite interstiziale linfoide idiopatica **
		*Polmonite interstiziale non specifica idiopatica **
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita
		Ondine sindrome di
		Sindrome Rohhad
	RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica
	RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica
	RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)
	RN0950	Kartagener sindrome di
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE		
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi
	RI0020	Gastrite ipertrofica gigante
	RI0030	Gastroenterite eosinofila
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari
		Byler malattia di
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2
		Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale
		Diarrea congenita con malassorbimento del sodio
		Diarrea congenita con perdita di cloruri
	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
		Epatite autoimmune
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO		
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale
	RJ0030	Cistite interstiziale
	RJG010	Tubulopatie primitive
		*Acidosi tubulare renale **
		Bartter sindrome di
		Dent sindrome di
		Gitelman sindrome di
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)
		*Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig **
		*Glomerulonefrite membranosa idiopatica **

CAT	COD	PATOLOGIA
		*Glomerulopatia C3 **
		*Glomerulopatia da fibronectina **
		*Sindrome nefrosica congenita **
		*Sindrome nefrosica steroido-resistente **
	RN1360	Alport sindrome di
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO		
	RL0010	Eritrocheratolisi hiemalis
	RL0030	Pemfigo
	RL0040	Pemfigoide bolloso
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose
	RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus
	RL0070	Sindrome Michelin tire baby
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico
	RNG140	Dermatosi acantolitiche autosomiche dominanti del calcio-ATPasi
		Hailey-Hailey malattia di
	RN0550	Darier malattia di
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica
		Displasia ectodermica ipoidrotica
		Displasia neuroectodermica tipo CHIME
	RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi
	RN0560	Discheratosi congenita
	RN1480	Ipomelanosi di Ito
	RN0610	Ipoplasia focale dermica
	RN0510	Incontinentia pigmenti
	RN1680	Sindrome trico-dento-ossea
	RNG070	Ittiosi congenite (escluso: forme non gravi di ittiosi volgare)
		*Ittiosi cheratinopatica **
		Ittiosi congenita autosomico recessiva
		*Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata **
		*Ittiosi volgare, forme gravi **
		Ittiosi X-linked
		Netherton sindrome di

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0600	Ipercheratosi epidermolitica
	RN1500	Kid sindrome
	RN0500	Cutis Laxa
	RNG130	Cheratodermie palmoplantari ereditarie
	RN0520	Xeroderma pigmentoso
	RN0530	Cheratosi follicolare acuminata
	RN0540	Cute marmorea teleangectasica congenita
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria
	RN0580	Eritrocheratodermia simmetrica progressiva
	RN0590	Eritrocheratodermia variabile
	RN0620	Pachidermoperiostosi
	RN0630	Pseudoxantoma elastico
	RN0640	Aplasia congenita della cute
	RN1470	Hay-Wells sindrome di
	RN1560	Neu-Laxova sindrome di
	RN1650	Sindrome del nevo displastico
	RN1660	Sindrome del nevo epidermico
	RN1700	Sjógren-Larsson sindrome di
	RN1710	Tay sindrome di
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO		
	RM0010	Dermatomiosite
	RM0020	Polimiosite
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi
	RM0030	Connettivite mista
	RM0040	Fascite eosinofila
	RM0050	Fascite diffusa
	RM0060	Policondrite ricorrente
	RM0070	Angiomatosi cistica diffusa dell'osso
	RM0080	Eteroplasia ossea progressiva
	RM0090	Fibrodisplasia ossificante progressiva
	RM0100	Meloreostosi
	RM0110	Miosite a corpi inclusi
	RM0111	Miosite eosinofila idiopatica

CAT	COD	PATOLOGIA
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva
	RM0121	Sindrome SAPHO
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
	RN0030	Agenesia cerebellare
	RN0040	Joubert sindrome di
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica
	RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica
	RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica
		Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata
		Andermann sindrome di
		Dandy-Walker sindrome di
		*Shapiro sindrome di **
	RN1340	Aase-Smith sindrome di
	RN1570	Neuroacantocitosi
	RN1630	Sindrome acrocallosa
	RN1740	Walker-Warburg sindrome di
	RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso
		Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di
		Bonnemann-Meinecke sindrome di
		Displasia cerebro-facio-toracica
		Sindrome idroletale
		Toriello-Carey sindrome di
	RQ0010	Gerstmann sindrome di
	RN0071	Spina bifida, nelle forme cliniche di meningocele e mielomeningocele
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO		
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche
		Anoftalmia isolata
		Lenz sindrome di
		Microftalmia isolata
		Sindrome anoftalmia plus

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0070	Foix-Chavany-Marie sindrome di
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di
	RN1050	Axenfeld-Rieger sindrome di
	RN0100	Peters anomalia di
	RN0110	Aniridia
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico
		Coloboma congenito corioretinico
		Coloboma congenito dell'iride
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico
	RN0130	Morning glory anomalia di
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare
	RN1580	Norrie malattia di
	RN1720	Vogt-Koyanagi-Harada sindrome di
	RN0860	Displasia setto-ottica
	RN1460	Fraser sindrome di
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo
		Aicardi sindrome di
		Baraitser-Winter sindrome di
		Nance-Horan sindrome di
		Sindrome cerebro-oculo-nasale
		Sindrome CODAS
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE		
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi
		Acrocefalosindattilia
		Apert sindrome di
		C sindrome
		Goodman sindrome di
		Hallerman-Streiff sindrome di
		Pierre-Robin sindrome di
		Treacher-Collins sindrome di
	RN0800	Antley-Bixler sindrome di
	RN0810	Baller-Gerold sindrome di

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN1390	Carpenter sindrome di
	RN1040	Pfeiffer sindrome di
	RN1230	Summitt sindrome di
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di
	RN1000	Nager sindrome di
	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 **
		Craniosinostosi primaria
		Crouzon malattia di
		*Disostosi cleidocranica **
		*Disostosi mandibolofacciale **
		Disostosi maxillofacciale
		Displasia fronto-facio-nasale
		*Displasia mandibolo-acrale **
		Displasia maxillonasale
		Palatoschisi isolata o sindromica
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
		Mohr malattia di
		*Oculo-facio-cardio-dentale sindrome **
		Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1
		Pitt-Hopkins sindrome di
		Schinzel-Giedion sindrome di
	RN0910	Goldenhar sindrome di
	RN0390	Sindrome cefalopolisindattilia di Greig
	RN0470	Sindrome oto-palato-digitale
MALFORMAZIONI CONGENITE DEGLI ARTI ISOLATE E SINDROMICHE		
	RN0260	Focomelia
	RN0270	Deformità di Sprengel
	RN0290	Camptodattilia familiare
	RN0430	Poland sindrome di
	RN0460	Sindrome femoro-facciale

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite
	RN1060	Roberts sindrome di
	RN0480	Sindrome trisma pseudocamptodattilia
	RN0890	Freeman-Sheldon sindrome di
	RN1110	Sequenza da ipocinesia fetale
	RN1670	Sindrome da pterigi multipli
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale
		*Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite **
		Sindrome RAPADILINO
	RN0440	Sequenza sirenomelica
	RN0340	Adams-Oliver sindrome di
	RN1690	Sindrome trombocitopenica con aplasia del radio
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
		Ebstein anomalia di
		Sindrome del cuore sinistro ipoplasico
	RN0150	Blue rubber bleb nevus
	RN0740	Ivemark sindrome di
	RN1510	Klippel-Trenaunay sindrome di
	RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici
		*Aneurisma della vena di Galeno **
		*Malattia Moyamoya **
		*Malformazione arterovenosa cerebrale **
		*Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria **
		*Malformazione cranica del seno durale **
		Sindrome CLOVE
		Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)
		Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale
MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA PARETE ADDOMINALE ISOLATE E SINDROMICHE		
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di
	RN0320	Gastroschisi

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0321	Sindrome Prune Belly
	RN0322	Onfalocele
	RNG132	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti della parete addominale
		Pentalogia di Cantrell
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO DIGERENTE ISOLATE E SINDROMICHE		
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica
	RN0200	Hirschsprung malattia di
	RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di
	RN0210	Atresia biliare
	RN0220	Caroli malattia di
	RN0230	Malattia del fegato policistico
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni
		Atresia colica
		Atresia ileale
		Atresia intestinale multipla
		Cloaca persistente
		Complesso OEIS
		Duplicazioni del tubo digerente
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea
	RN0170	Atresia del digiuno
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale
	RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente
		Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica
		Microgastria
		*Sindrome dell'intestino corto congenito **
MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO ISOLATE E SINDROMICHE		
	RN0250	Rene con midollare a spugna
	RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)
		Senior-Loken sindrome di
	RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo
	RN0980	Meckel sindrome di
	RN1810	Estrofia vescicale
	RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		Disgenesia gonadica
		Perrault sindrome di
		Sindrome da insensibilità completa agli androgeni
		Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni
	RNG010	Pseudoermafroditismi
	RN1430	Denys-Drash sindrome di
	RN0240	Ermafroditismo vero
	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
		Sindrome SERKAL
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario
		Afallia
		Epispadia
		Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di
		Megalouretra
MALATTIE GENETICHE DELLO SCHELETRO		
	RNG271	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con disostosi come segno prevalente
	RN0280	Acrodisostosi
	RN0300	Sindrome da regressione caudale
	RNG050	Condrodistrofie congenite
		Acondrogenesi
		Acondroplasia
		*Condrodisplasia letale **
		*Condrodisplasia metafisaria **
		*Condrodisplasia tipo Blomstrand **
		*Condrodistrofia congenita non tipizzata **
		Desbuquois sindrome di
		*Displasia acromicrica **
		Displasia epifisaria emimelica
		Displasia metatropica
		*Displasia otospondilomegaepifisaria **
		*Displasia pseudoreumatoide progressiva **
		Distrofia toracica asfissiante

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
		*Encondromatosi multipla **
		Esostosi multipla
		*Ipocondroplasia **
		*Keutel sindrome di **
		Kniest displasia
		Larsen sindrome di
		*Schwartz-Jampel sindrome di **
		Sindrome camptomelica
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica
		*Atelosteogenesi **
		*Buschke-Ollendorff sindrome di **
		*Conradi-Hunermann-Happle sindrome di **
		Discondrosteosi
		Displasia craniometafisaria
		Displasia diastrofica e pseudodiastrofica
		Displasia fibrosa
		*Displasia gnatodiafisaria **
		Displasia spondiloepifisaria
		*Displasia spondilometafisaria **
		Ellis-van Creveld sindrome di
		Engelmann malattia di
		Fairbank malattia di
		*Frank-Ter Haar sindrome di **
		*Hajdu-Cheney sindrome di **
		McCune-Albright sindrome di
		*Osteodistrofia congenita non tipizzata **
		Osteogenesi imperfetta
		Osteopetrosi
		*Picnodisostosi **
		Sindrome DOOR
		*Sindrome osteoporosi-pseudoganglioma **
	RN0960	Maffucci sindrome di
	RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0370	Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) sindrome di
	RN0410	Jarcho-Levin sindrome di
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
	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
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di
	RN0670	Sindrome del Cri Du Chat
	RN1730	WAGR sindrome di
	RN1270	Williams sindrome di
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile
	RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale
		Loeys-Dietz sindrome di
		Shprintzen-Goldberg sindrome di
	RN1320	Marfan sindrome di
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di
	RN1220	Stickler sindrome di
	RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale
		Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)
	RN0790	Aarskog sindrome di
	RN0870	Dubowitz sindrome di
	RN1070	Robinow sindrome di
	RN1080	Russell-Silver sindrome di
	RN1100	Seckel sindrome di
	RN0730	SHORT sindrome
	RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo
		Emiipertrofia congenita
		Macrodattilia PIK3CA correlata
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RC0310	Sotos sindrome di
	RN0490	Weaver sindrome di
	RN1120	Simpson-Golabi-Behmel sindrome di
	RN1550	Marshall-Smith sindrome di
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)
	RN1350	Alagille sindrome di
	RN1370	Alstrom sindrome di
	RNG200	Amartomatosi multiple
		Bannayan-Zonana sindrome di
		Birt-Hogg-Dubè sindrome di *
		Complesso di Von Meyenburg
		Cowden malattia di
	RN0750	Sclerosi tuberosa
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di
	RN1170	Sindrome proteus
	RN1300	Angelman sindrome di
	RN1250	Associazione VACTERL/VATER
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di
	RN0830	Bloom sindrome di
	RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di
	RN1780	Char sindrome di
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di
	RN0401	Cohen sindrome di
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di
	RC0250	Costello sindrome di
	RN1010	Noonan sindrome di
	RN1150	Sindrome cardio-facio-cutanea
	RN1530	Leopard sindrome
	RN1420	De Sanctis Cacchione malattia di
	RN1440	Displasia oculo-digito-dentale

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN0380	Filippi sindrome di
	RN1021	Sindrome FG
	RN1820	Fine-Lubinsky sindrome di
	RN0900	Fryns sindrome di
	RN0920	Hermansky-Pudlak sindrome di
	RN0930	Holt-Oram sindrome di
	RN1540	Levy-Hollister sindrome di
	RC0270	Lowe sindrome di
	RN1850	Mainzer-Saldino sindrome di
	RN0970	Marshall sindrome di
	RN1020	Opitz sindrome di
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di
	RN0420	Pallister-W sindrome di
	RN0650	Parry-Romberg sindrome di
	RN1310	Prader-Willi sindrome di
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di
	RN1130	Sindrome branchio-oculo-facciale
	RN1140	Sindrome branchio-oto-renale
	RN1770	Sindrome cardiofacciale di Cayler
	RN0450	Sindrome cerebro-costo-mandibolare
	RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica
	RN0850	CHARGE associazione
	RN0940	Sindrome Kabuki
	RN1830	Sindrome megalocornea-ritardo mentale
	RN1190	Sindrome nail-patella
	RN1160	Sindrome oculo-cerebro-cutanea
	RNG094	Sindromi progeroidi
		Hutchinson-Gilford sindrome di
		Poichiloderma congenito
		Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di
	RC0060	Werner sindrome di
	RN1400	Cockayne sindrome di
	RN1180	Sindrome trico-rino-falangea

Sub Allegato A1

CAT	COD	PATOLOGIA
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di
	RN1240	Townes-Brocks sindrome di
	RNG095	Sindromi di Waardenburg
	RN1260	Wildervanck sindrome di
	RN1280	Winchester sindrome di
	RN1290	Wolfram sindrome di
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		
	RP0010	Embriofetopatia rubeolica
	RP0020	Sindrome fetale da acido valproico
	RP0030	Sindrome fetale da idantoina
	RP0040	Sindrome alcolica fetale
	RP0060	Kernittero
	RP0070	Fibrosi epatica congenita
	RP0080	Embriopatia da iperfenilalaninemia

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
	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
	NUOVI CODICI/MALATTIE AFFERENTI/ALTRE MODIFICHE

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.