

ELENCO DEI CODICI DI ESENZIONE PER MALATTIA RARA IN VIGORE DAL 15.09.2017 AI SENSI DEL DPCM 12.01.2017

(Allegato 7 Supplemento Ordinario n. 15 alla GAZZETTA UFFICIALE, Serie Generale n. 65 del 18.03.2017)

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 DEL DPCM 12.01.2017.

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 <i>(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)</i>	ORPHA654	Nephroblastoma
	RB0020	Retinoblastoma <i>(Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile)</i>	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		
		<i>Neurofibromatosi tipo I *</i>	ORPHA636	Neurofibromatosis type 1
		<i>Neurofibromatosi tipo II *</i>	ORPHA637	Full NF2-related schwannomatosis
		<i>Neurofibromatosi tipo III *</i>	ORPHA93921	Full schwannomatosis
	RBG020	Complesso Carney	ORPHA1359	Carney complex
	RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	ORPHA443909	Hereditary nonpolyposis colon cancer
		<i>Lynch sindrome di</i>	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
		<i>Conn sindrome di</i>		
		<i>Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale</i>		
	RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite (SNR)	ORPHA418	Congenital adrenal hyperplasia
		<i>11-beta-idrossilasi deficit di *</i>	ORPHA90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency
		<i>17-alfa-idrossilasi deficit di *</i>	ORPHA90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency
		<i>18-idrossilasi deficit di *</i>		
		<i>20,22-desmolasi deficit di *</i>	ORPHA90790	Congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency
		<i>21-idrossilasi deficit di *</i>	ORPHA90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency
		<i>3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di *</i>	ORPHA90791	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency
		<i>Citocromo P450 ossidoreduttasi deficit di *</i>	ORPHA95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>STAR deficit di *</i>	ORPHA325524	Classic congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency
	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
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo I *</i>	ORPHA3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo II</i>	ORPHA3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2
		<i>Poliendocrinopatia autoimmune tipo III *</i>	ORPHA227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3
	RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita		
		<i>Laron sindrome di</i>	ORPHA633	Laron syndrome
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica (<i>Attestato di esenzione valido per 5 anni, rinnovabile</i>)	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
		<i>Sindrome MEN tipo 1</i>	ORPHA652	Multiple endocrine neoplasia Type 1
		<i>Sindrome MEN tipo 2A</i>	ORPHA247698	Multiple endocrine neoplasia type 2A
		<i>Sindrome MEN tipo 2B</i>	ORPHA247709	Multiple endocrine neoplasia type 2B
		<i>Sindrome MEN tipo 4 *</i>	ORPHA276152	Multiple endocrine neoplasia type 4
4. MALATTIE DEL METABOLISMO				
	RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi		
		<i>Acidemia glutarica non tipizzata</i>		
		<i>Acidemia glutarica tipo I (SNE)</i>	ORPHA25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Acidemia isovalerica (SNE)</i>	ORPHA33	Isovaleric acidemia
		<i>Acidemia metilmalonica CblA, CblB (SNE)</i>	ORPHA79310 ORPHA79311	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB
		<i>Acidemia metilmalonica non tipizzata</i>		
		<i>Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)</i>	ORPHA79282 ORPHA79283	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblD
		<i>Acidemia metilmalonica, mutasi (SNE)</i>	ORPHA27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia
		<i>Acidemia propionica (SNE)</i>	ORPHA35	Propionic Acidemia
		<i>Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive</i>		
		<i>Aciduria 2-metil 3-idrossibutirrico (SNE)</i>	ORPHA391417	HSD10 disease
		<i>Aciduria 3-idrossi 3-metilglutarica (SNE)</i>	ORPHA20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria
		<i>Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)</i>	ORPHA289902	3-methylglutaconic aciduria
		<i>Aciduria idrossiglutarica</i>	ORPHA19	2-hydroxyglutaric aciduria
		<i>Aciduria malonica (SNE)</i>	ORPHA943	Malonic aciduria
		<i>Albinismo</i>	ORPHA55	Oculocutaneous albinism
		<i>Alcaptonuria</i>	ORPHA56	Alkaptonuria
		<i>Cistinosi</i>	ORPHA213	Cystinosis
		<i>Cistinuria</i>	ORPHA214	Cystinuria
		<i>Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i>	ORPHA79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit 3-metilcrotonil CoA carbossilasi (SNE)</i>	ORPHA6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
		<i>Deficit Beta-Chetotilasi (SNE) *</i>	ORPHA134	Beta-ketothiolase deficiency
		<i>Deficit biosintesi cofattore biopterina (SNE) *</i>	ORPHA13	6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency
		<i>Deficit isobutiril CoA deidrogenasi (SNE)</i>	ORPHA79159	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit multiplo carbossilasi (SNE) *</i>	ORPHA79241	Biotinidase deficiency
		<i>Deficit piruvato carbossilasi (SNE) *</i>	ORPHA3008	Pyruvate carboxylase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Deficit rigenerazione cofattore biopterina (SNE) *</i>	ORPHA226	Dihydropteridine reductase deficiency
		<i>Encefalopatia etilmalonica (SNE) *</i>	ORPHA51188	Ethylmalonic encephalopathy
		<i>Fanconi sindrome renale *</i>	ORPHA3337	Primary Fanconi renotubular syndrome
		<i>Fenilchetonuria (SNE)</i>	ORPHA716	Phenylketonuria
		<i>Hartnup malattia di</i>	ORPHA2116	Hartnup disease
		<i>Iminoacidemia *</i>	ORPHA42062	Iminoglycinuria
		<i>Intolleranza alle proteine con lisinuria</i>	ORPHA470	Lysinuric protein intolerance
		<i>Iper-Beta-Alaninemia *</i>	ORPHA309147	Hyper-beta-alaninemia
		<i>Iperfenilalaninemia non PKU (benigna) (SNE)</i>	ORPHA79651	Mild hyperphenylalaninemia
		<i>Iperglicinemia non chetotica</i>	ORPHA407	Glycine encephalopathy
		<i>Iperistidinemia</i>	ORPHA2157	Histidinemia
		<i>Iperlisinemia *</i>	ORPHA2203	Hyperlysinemia
		<i>Ipermetioninemia (SNE) *</i>		
		<i>Iperprolinemia</i>	ORPHA419 ORPHA79101	Hyperprolinemia type 1 Hyperprolinemia type 2
		<i>Ipervalinemia</i>		
		<i>Malattia delle urine a sciroppo di acero (SNE)</i>	ORPHA511	Maple syrup urine disease
		<i>Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS) (SNE)</i>	ORPHA394	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency
		<i>Ornitina aminotransferasi deficit di *</i>	ORPHA414	Gyrate atrophy of choroid and retina
		<i>Prolidasi deficit di *</i>	ORPHA742	Prolidase deficiency
		<i>Sindrome da malassorbimento di metionina</i>	ORPHA79173	Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism
		<i>Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)</i>	ORPHA415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome
		<i>Tirosinemia non tipizzata</i>		
		<i>Tirosinemia tipo I (SNE)</i>	ORPHA882	Tyrosinemia type 1

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Tirosinemia tipo II (SNE)</i>	ORPHA28378	Tyrosinemia type 2
		<i>Tirosinemia tipo III (SNE)</i>	ORPHA69723	Tyrosinemia type 3
	RCG050	Difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie		
		<i>Acidemia argininosuccinica (SNE)</i>	ORPHA23	Argininosuccinic aciduria
		<i>Argininemia (SNE)</i>	ORPHA90	Argininemia
		<i>Carbamil-fosfato-sintetasi (CPS) deficit di</i>	ORPHA147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency
		<i>Citrullinemia tipo I (SNE)</i>	ORPHA247525	Citrullinemia type I
		<i>Citrullinemia tipo II (SNE)</i>	ORPHA247585	Citrullinemia type II
		<i>N-acetil-glutammato-sintetasi (NAGS) deficit di</i>	ORPHA927	Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency
		<i>Ornitina transcarbamilasi (OTC) deficit di</i>	ORPHA664	Ornithine transcarbamylase deficiency
	RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)		
		<i>Aspartilglucosaminuria *</i>	ORPHA93	Aspartylglucosaminuria
		<i>Deficit congenito di lattasi</i>	ORPHA53690	Congenital lactase deficiency
		<i>Difetti del trasporto del glucosio</i>	ORPHA79178	Glucose transport disorder
		<i>Fruttosio-1,6-difosfatasi deficit di</i>	ORPHA348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency
		<i>Galattosemia (SNE)</i>	ORPHA352	Galactosemia
		<i>Glicogenosi per deficit di fosforilasi chinasi</i>	ORPHA715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 1</i>	ORPHA364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 2</i>	ORPHA365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 3</i>	ORPHA366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 4</i>	ORPHA367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 5</i>	ORPHA368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 6</i>	ORPHA369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Glicogenosi tipo 7</i>	ORPHA371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 10</i>	ORPHA97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 11</i>	ORPHA284426	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 12</i>	ORPHA57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency
		<i>Glicogenosi tipo 13</i>	ORPHA99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency
		<i>Glicogeno-sintetasi deficit di *</i>	ORPHA2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency
		<i>Intolleranza ereditaria al fruttosio</i>	ORPHA469	Hereditary Fructose Intolerance
		<i>Iperossaluria primaria *</i>	ORPHA416	Primary hyperoxaluria
		<i>Malassorbimento di glucosio e galattosio *</i>	ORPHA35710	Glucose-galactose malabsorption
		<i>Malattia da corpi poliglucosani</i>	ORPHA397937	Polyglucosan body myopathy type 1
			ORPHA456369	Polyglucosan body myopathy type 2
			ORPHA206583	Adult polyglucosan body disease
		<i>Saccarasi isomaltasi deficit di</i>	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)		
		<i>Abetalipoproteinemia</i>	ORPHA14	Abetalipoproteinemia
		<i>Beta ossidazione deficit di *</i>	ORPHA79188	Peroxisomal beta-oxidation disorder
		<i>Carnitina muscolare deficit di *</i>	ORPHA158	Systemic primary carnitine deficiency
		<i>Deficit familiare di lipasi lipoproteica</i>	ORPHA444490	Familial chylomicronemia syndrome
		<i>Ipercolesterolemia familiare omozigote</i>	ORPHA391665	Homozygous familial hypercholesterolemia
		<i>Ipertrigliceridemia familiare</i>		
		<i>Ipoalfalipoproteinemia familiare *</i>	ORPHA425	Apolipoprotein A-I deficiency
		<i>Ipobetalipoproteinemia familiare</i>	ORPHA31154	Hypobetalipoproteinemia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Lecitina-Colesterolo-Aciltransferasi deficit di</i>	ORPHA650	LCAT deficiency
		<i>Tangier malattia di</i>	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		
		<i>CoA ligasi degli acidi biliari deficit di</i>	ORPHA276066	Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 1 *</i>	ORPHA79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 2 *</i>	ORPHA79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 3 *</i>	ORPHA79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3
		<i>Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari tipo 4 *</i>	ORPHA79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4
		<i>Ipercolanemia familiare *</i>	ORPHA238475	Familial hypercholanemia
		<i>Xantomatosi cerebrotendinea</i>	ORPHA909	Cerebrotendinous xanthomatosis
	RCG073	Difetti congeniti della sintesi dei fosfolipidi e dei glicosfingolipidi		
		<i>Sindrome PHARC</i>	ORPHA171848	Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome
	RC0080	Lipodistrofia totale	ORPHA528	Congenital generalized lipodystrophy
	RC0090	Dercum malattia di	ORPHA36397	Adiposis dolorosa
	RCG084	Malattie perossisomiali		
		<i>Acidemia pipicolica</i>	ORPHA34	Pipecolic acidemia
		<i>Condrodisplasia punctata rizomelica</i>	ORPHA177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata
	RF0120	Adrenoleucodistrofia (SNR)	ORPHA43	X-linked adrenoleukodystrophy
	RN1760	Zellweger sindrome di	ORPHA912	Zellweger syndrome
	RCG085	Difetti congeniti del metabolismo dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi		
		<i>Acido gamma-aminobutirrico transaminasi deficit di *</i>	ORPHA2066	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Dopamina beta-idrossilasi deficit di</i>	ORPHA230	Dopamine beta-hydroxylase deficiency
		<i>Iperekplexia ereditaria *</i>	ORPHA3197	Hereditary hyperekplexia
		<i>Succinico semialdeide deidrogenasi deficit di *</i>	ORPHA22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
	RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME		
		<i>Coproporfiria ereditaria</i>	ORPHA79273	Hereditary coproporphyria
		<i>Porfirie acute intermittente</i>	ORPHA79276	Acute intermittent porphyria
		<i>Porfirie cutanea tarda</i>	ORPHA101330	Porphyria cutanea tarda
		<i>Porfirie da deficit di ALAD</i>	ORPHA100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency
		<i>Porfirie eritropoietica congenita</i>	ORPHA79277	Congenital erythropoietic porphyria
		<i>Porfirie eritropoietica epatica</i>	ORPHA95159	Hepatoerythropoietic porphyria
		<i>Porfirie variegata</i>	ORPHA79473	Variegate porphyria
		<i>Protoporfirie eritropoietica</i>	ORPHA79278	Autosomal erythropoietic protoporphyria
	RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine		
		<i>Adenilsuccinasi deficit di *</i>	ORPHA46	Adenylosuccinate lyase deficiency
		<i>Adenina-fosforibosil-transferasi deficit di *</i>	ORPHA976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency
		<i>Diidropirimidina deidrogenasi deficit di *</i>	ORPHA1675	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency
		<i>Lesch-Nyhan malattia di</i>	ORPHA510	Lesch-Nyhan Syndrome
		<i>Oroticoaciduria *</i>	ORPHA30	Hereditary orotic aciduria
		<i>Xantinuria</i>	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)		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Acidemia glutarica tipo II (SNE) *</i>	ORPHA26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE) *</i>	ORPHA5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit carnitina-acilcarnitinatranslocasi (SNE) *</i>	ORPHA159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency
		<i>Deficit chetoacil CoA deidrogenasi a catena media (SNE) *</i>		
		<i>Deficit del trasporto carnitina (SNE) *</i>	ORPHA158	Systemic primary carnitine deficiency
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta, SCAD (SNE)</i>	ORPHA79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media, MCAD (SNE)</i>	ORPHA42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (SNE)</i>	ORPHA156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (SNE)</i>	ORPHA157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency
		<i>Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato</i>		
		<i>Deficit dienoil reduttasi (SNE) *</i>	ORPHA431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga, LCAD (SNE)</i>	ORPHA26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)</i>	ORPHA26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
		<i>Deficit proteina trifunzionale (SNE) *</i>	ORPHA746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency
	RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi		
		<i>Alfa metil acetoacetil-CoA tiolasi deficit di</i>	ORPHA134	Beta-ketothiolase deficiency
	RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici		
		<i>Piruvato deidrogenasi fosfatasi deficit di</i>	ORPHA79246	Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency
	RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale		
		<i>Altri difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale</i>		
		<i>Citocromo C ossidasi deficit di</i>	ORPHA254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency
	RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Miopatia mitocondriale a trasmissione materna *</i>	ORPHA254788	Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy
		<i>Oftalmoplegia esterna progressiva *</i>	ORPHA520820	Progressive external ophthalmoplegia
		<i>Sindrome NARP *</i>	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
	RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare		
		<i>Deficit del coenzima Q10 *</i>	ORPHA35656	Coenzyme Q10 deficiency
	RF0030	Leigh malattia di	ORPHA506	Leigh syndrome
	RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina		
		<i>Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di</i>	ORPHA382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency
	RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale		
		<i>Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutammato tipo 1</i>	ORPHA353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination
MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE				
	RCG080	Difetti da accumulo di lipidi		
		<i>Chanarin-Dorfman malattia di *</i>	ORPHA98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis
		<i>Fabry malattia di</i>	ORPHA324	Fabry Disease
		<i>Gaucher malattia di</i>	ORPHA355	Gaucher Disease
		<i>Niemann-Pick malattia di</i>	ORPHA618899	Acid sphingomyelinase deficiency
	RCG140	Mucopolisaccaridosi	ORPHA79213	Mucopolysaccharidosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Mucopolisaccaridosi non tipizzata *</i>		
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 1</i>	ORPHA579	Mucopolysaccharidosis type 1
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>	ORPHA580	Mucopolysaccharidosis type 2
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 3</i>	ORPHA581	Mucopolysaccharidosis type 3
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4</i>	ORPHA582	Mucopolysaccharidosis type 4
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>	ORPHA583	Mucopolysaccharidosis type 6
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>	ORPHA584	Mucopolysaccharidosis type 7
		<i>Mucopolisaccaridosi tipo 9 *</i>	ORPHA67041	Hyaluronidase deficiency
	RCG090	Mucolipidosi	ORPHA79212	Mucolipidosis
		<i>Mucolipidosi tipo 2</i>	ORPHA576	Mucolipidosis type II
		<i>Mucolipidosi tipo 3</i>	ORPHA577	Mucolipidosis type III
		<i>Mucolipidosi tipo 4</i>	ORPHA578	Mucolipidosis type IV
	RCG091	Oligosaccaridosi		
		<i>Fucosidosi</i>	ORPHA349	Fucosidosis
		<i>Galattosialidosi</i>	ORPHA351	Galactosialidosis
		<i>Malattia da accumulo di acido sialico</i>	ORPHA834	Free sialic acid storage disease
		<i>Mannosidosi</i>	ORPHA61 ORPHA118	Alpha-mannosidosis Beta-mannosidosis
		<i>Schindler malattia di</i>	ORPHA3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency
		<i>Sialidosi</i>	ORPHA309294	Sialidosis
	RFG030	Gangliosidosi	ORPHA309144	Gangliosidosis
		<i>Gangliosidosi-GM1 *</i>	ORPHA354	GM1 gangliosidosis
		<i>Gangliosidosi-GM2 *</i>	ORPHA309152	GM2 gangliosidosis
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	ORPHA216	Neuronal ceroid lipofuscinosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale		
		<i>Austin sindrome di</i>	ORPHA585	Multiple sulfatase deficiency
		<i>Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo *</i>	ORPHA75234	Cholesteryl ester storage disease
		<i>Wolman malattia di</i>	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	ORPHA65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease
	RCG093	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della cobalamina e del folato	ORPHA79171 ORPHA285657	Disorder of cobalamin metabolism and transport Disorder of folate metabolism and transport
		<i>Cobalamina C deficit congenito di</i>	ORPHA79282	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblC
	RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D		
		<i>Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1</i>	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)		
		<i>5-piridossamina fosfato ossidasi deficit di</i>	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		
		<i>DMT1 deficit di *</i>	ORPHA83642	Microcytic anemia with liver iron overload
		<i>Emocromatosi ereditaria non determinata</i>		
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 1</i>	ORPHA465508	Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2A</i>	ORPHA79230	HJV or HAMP-related hemochromatosis
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 2B</i>	ORPHA79230	HJV or HAMP-related hemochromatosis
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 3</i>	ORPHA225123	TFR2-related hemochromatosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Emocromatosi ereditaria tipo 4</i>	ORPHA648562	Ferroportin disease
		<i>IRIDA (Iron Refractory Iron Deficiency Anemia) *</i>	ORPHA209981	IRIDA syndrome
		<i>Sindrome iperferritinemia-cataratta</i>	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		
		<i>Menkes sindrome di</i>	ORPHA565	Menkes disease
	RC0150	Wilson malattia di	ORPHA905	Wilson disease
	RCG103	Altri difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei metalli		
		<i>Ipomagnesemia ereditaria primitiva *</i>	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		
		<i>Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans *</i>		
		<i>Erdheim Chester malattia di *</i>	ORPHA35687	Erdheim-Chester disease
		<i>Istiocitosi a cellule di Langerhans</i>	ORPHA389	Langerhans cell histiocytosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RCG160	Immunodeficienze primarie		
		<i>Agammaglobulinemia</i>	ORPHA183669	Agammaglobulinemia
		<i>Cartilage-Hair Hypoplasia (CHH) *</i>	ORPHA175	Cartilage-hair hypoplasia
		<i>Difetto idiopatico di CD4 *</i>	ORPHA228000	Idiopathic CD4 lymphocytopenia
		<i>DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)</i>	ORPHA567	22q11.2 deletion syndrome
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza *</i>	ORPHA98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency
		<i>Duncan sindrome di *</i>	ORPHA2442	X-linked lymphoproliferative disease
		<i>Griscelli sindrome di *</i>	ORPHA381	Griscelli syndrome
		<i>Immunodeficienza combinata grave (SNR) *</i>	ORPHA183660	Severe combined immunodeficiency
		<i>Immunodeficienza comune variabile *</i>	ORPHA696851	Common variable immunodeficiency and related disorders
		<i>Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento *</i>	ORPHA101992	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly
		<i>Iper-IgE Sindrome *</i>	ORPHA331223	Hyper-IgE syndrome
		<i>Nezelof sindrome di *</i>	ORPHA83471	T-cell immunodeficiency with thymic aplasia
		<i>Nijmegen sindrome</i>	ORPHA647	Nijmegen breakage syndrome
		<i>Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome) *</i>	ORPHA37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome
		<i>WHIM sindrome *</i>	ORPHA51636	WHIM syndrome
		<i>Wiskott-Aldrich sindrome di *</i>	ORPHA906	Wiskott-Aldrich syndrome
	RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari		
		<i>Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico *</i>	ORPHA85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis
		<i>Blau sindrome di *</i>	ORPHA90340	Blau syndrome
		<i>CINCA sindrome</i>	ORPHA1451	CINCA syndrome
		<i>Iper-IgD con febbre periodica</i>	ORPHA343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever
		<i>Malattia di Still a esordio nell'adulto *</i>	ORPHA829	Adult-onset Still disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Malattia IgG4-correlata *</i>	ORPHA284264	IgG4-related disease
		<i>Muckle-Wells sindrome di *</i>	ORPHA575	Muckle-Wells syndrome
		<i>Osteomielite multifocale ricorrente cronica *</i>	ORPHA324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis
		<i>Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12 *</i>	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)		
		<i>Anemia a cellule falciformi</i>	ORPHA232	Sickle cell anemia
		<i>Anemia diseritropoietica congenita *</i>	ORPHA85	Congenital dyserythropoietic anemia
		<i>Anemia sideroblastica ereditaria</i>	ORPHA1047	Sideroblastic anemia
		<i>Blackfan-Diamond anemia di</i>	ORPHA124	Diamond-Blackfan anemia
		<i>Drepanocitosi - beta talassemia *</i>	ORPHA251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome
		<i>Fanconi anemia di</i>	ORPHA84	Fanconi Anemia
		<i>Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina riduttasi</i>	ORPHA621	Hereditary methemoglobinemia
		<i>Pirimidina 5-nucleotidasi deficit di *</i>	ORPHA35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency
		<i>Piruvato chinasi deficit di *</i>	ORPHA766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency
		<i>Sferocitosi ereditaria</i>	ORPHA822	Hereditary spherocytosis
		<i>Talassemia intermedia</i>	ORPHA707786	Thalassemia
		<i>Talassemia major</i>	ORPHA707786	Thalassemia
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	ORPHA2134 ORPHA90038	Atypical hemolytic uremic syndrome Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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)		
		<i>Afibrinogenemia *</i>	ORPHA335	Congenital fibrinogen deficiency
		<i>Antiplasmina deficit di *</i>	ORPHA79	Congenital alpha2-antiplasmin deficiency
		<i>Antitrombina deficit di *</i>	ORPHA82	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency
		<i>Deficit congenito di PAI *</i>	ORPHA465	Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency
		<i>Disfibrinogenemia *</i>	ORPHA98881	Familial dysfibrinogenemia
		<i>Emofilia A</i>	ORPHA98878	Hemophilia A
		<i>Emofilia B</i>	ORPHA98879	Hemophilia B
		<i>Fattore II deficit di *</i>	ORPHA325	Congenital factor II deficiency
		<i>Fattore V deficit di *</i>	ORPHA326	Congenital factor V deficiency
		<i>Fattore V e fattore VIII deficit combinato di *</i>	ORPHA35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII
		<i>Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata *</i>		
		<i>Fattore V Leiden omozigote *</i>		
		<i>Fattore VII deficit di *</i>	ORPHA327	Congenital factor VII deficiency
		<i>Fattore X deficit di *</i>	ORPHA328	Congenital factor X deficiency
		<i>Fattore XI deficit di *</i>	ORPHA329	Congenital factor XI deficiency
		<i>Fattore XIII deficit di *</i>	ORPHA331	Congenital factor XIII deficiency
		<i>Fattori vitamina K dipendenti deficit multiplo di *</i>	ORPHA169826	Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency
		<i>Ipofibrinogenemia *</i>	ORPHA101041	Familial hypofibrinogenemia
		<i>Plasminogeno deficit di *</i>	ORPHA722	Hypoplasminogenemia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Proteina C deficit di *</i>	ORPHA745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency
		<i>Proteina S deficit di *</i>	ORPHA743	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency
		<i>Protrombina G20210A omozigote *</i>		
		<i>Von Willebrand malattia di</i>	ORPHA903	Von Willebrand disease
	RDG030	Piastrinopatie ereditarie		
		<i>Bernard-Soulier sindrome di</i>	ORPHA274	Bernard-Soulier syndrome
		<i>Piastrinopatia da difetto di secrezione *</i>	ORPHA466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect
		<i>Tromboastenia di Glanzmann</i>	ORPHA849	Glanzmann thrombasthenia
	RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche		
		<i>Porpora trombocitopenica immune cronica *</i>	ORPHA3002	Immune thrombocytopenia
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	ORPHA275729	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	ORPHA52688	Myelodysplastic syndrome
	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
		<i>Neutropenia cronica idiopatica grave</i>	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		
		<i>Aicardi-Goutières sindrome di</i>	ORPHA51	Aicardi-Goutières syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Alexander malattia di</i>	ORPHA58	Alexander disease
		<i>CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)</i>	ORPHA135	CACH syndrome
		<i>Canavan malattia di</i>	ORPHA141	Canavan disease
		<i>Ipomielinizzazione e cataratta congenita (HLD5) *</i>	ORPHA85163	Hypomyelination-congenital cataract syndrome
		<i>Krabbe malattia di *</i>	ORPHA487	Krabbe disease
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6) *</i>	ORPHA139441	Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2) *</i>	ORPHA280282	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 3 (HLD3) *</i>	ORPHA280293	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 4 (HLD4) *</i>	ORPHA280288	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation
		<i>Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7) *</i>	ORPHA289494	4H leukodystrophy
		<i>Leucodistrofia metacromatica *</i>	ORPHA512	Metachromatic leukodystrophy
		<i>Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali *</i>	ORPHA2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
		<i>MSD (Multiple Sulfatase Deficiency) *</i>	ORPHA585	Multiple Sulfatase Deficiency
		<i>Nasu-Hakola sindrome di</i>	ORPHA2770	Nasu-Hakola disease
		<i>Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)</i>	ORPHA702	Pelizaeus-Merzbacher disease
	RF0040	Rett sindrome di	ORPHA778	Rett syndrome
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	ORPHA101	Dentatorubral pallidolusian atrophy
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	ORPHA98261	Progressive myoclonic epilepsy
	RF0061	Dravet sindrome di	ORPHA33069	Dravet syndrome
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	ORPHA36899	Myoclonus-dystonia syndrome
	RN1520	Landau-Kleffner sindrome di	ORPHA98818	Landau-Kleffner syndrome
	RF0080	Corea di Huntington	ORPHA399	Huntington disease
	RFG040	Malattie spinocerebellari		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser) *</i>	ORPHA1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome
		<i>Atassia congenita *</i>		
		<i>Atassia di Friedreich</i>	ORPHA95	Friedreich ataxia
		<i>Atassia episodica *</i>	ORPHA211062	Hereditary episodic ataxia
		<i>Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay *</i>	ORPHA98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay
		<i>Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA) *</i>	ORPHA99	Autosomal dominant cerebellar ataxia
		<i>Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica *</i>	ORPHA247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology
		<i>Atassia-Teleangectasia</i>	ORPHA100	Ataxia-telangiectasia
		<i>Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)</i>	ORPHA96	Ataxia with vitamin E deficiency
		<i>Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1) *</i>	ORPHA157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
		<i>Karak sindrome di (NBIA2B) *</i>	ORPHA35069	Infantile neuroaxonal dystrophy
		<i>Marinesco-Sjogren sindrome di</i>	ORPHA157846	Neuroferritinopathy
		<i>Neuroferritinopatia (NBIA3) *</i>	ORPHA157846	Neuroferritinopathy
		<i>Paraplegia spastica ereditaria</i>	ORPHA685	Hereditary spastic paraplegia
		<i>Seitelberger malattia di (NBIA2A) *</i>	ORPHA35069	Infantile neuroaxonal dystrophy
		<i>Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria *</i>		
		<i>Sindrome HARP *</i>	ORPHA216866	Classic pantothenate kinase-associated neurodegeneration
		<i>Sindrome tremore-atassia X-fragile associata</i>	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		
		<i>Distrofia neuroassonale infantile</i>	ORPHA35069	Infantile neuroaxonal dystrophy
		<i>Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)</i>	ORPHA157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
	RFG050	Atrofie muscolari spinali		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama) *</i>	ORPHA65684	Monomelic amyotrophy
		<i>Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo 1 *</i>	ORPHA98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1
		<i>Atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica progressiva *</i>	ORPHA2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome
		<i>Atrofia muscolare spinale infantile X-linked *</i>	ORPHA1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy
		<i>Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale *</i>	ORPHA431255	Scapulooperoneal spinal muscular atrophy
		<i>Ipoplasi pontocerebellare tipo 1 *</i>	ORPHA2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1
		<i>Kennedy malattia di</i>	ORPHA481	Kennedy disease
		<i>Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia *</i>	ORPHA206704	Bulbosplinal muscular atrophy of childhood
		<i>SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman) (SNR)</i>	ORPHA83330	Proximal spinal muscular atrophy type 1
		<i>SMA tipo 2 (SNR) *</i>	ORPHA83418	Proximal spinal muscular atrophy type 2
		<i>SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander) (SNR)</i>	ORPHA83419	Proximal spinal muscular atrophy type 3
		<i>SMA tipo 4 (SNR) *</i>	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
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	ORPHA2382	Lennox-Gastaut syndrome
	RF0140	West sindrome di	ORPHA697160	Infantile epileptic spasms syndrome
	RF0150	Narcolessia	ORPHA619284	Narcolepsy
	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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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		
		<i>Amiotrofia neuralgica ereditaria *</i>	ORPHA2901	Neuralgic amyotrophy
		<i>Charcot-Marie-Tooth malattia di</i>	ORPHA166	Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy
		<i>Disautonomia familiare</i>	ORPHA1764	Familial dysautonomia
		<i>Neuropatia assonale gigante</i>	ORPHA643	Giant axonal neuropathy
		<i>Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio *</i>	ORPHA306577	Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy
		<i>Neuropatia motoria ereditaria *</i>	ORPHA53739	Distal hereditary motor neuropathy
		<i>Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria</i>	ORPHA140471	Hereditary sensory and autonomic neuropathy
		<i>Neuropatia sensoriale ereditaria</i>		
		<i>Neuropatia tomaculare</i>	ORPHA640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies
		<i>Refsum malattia di</i>	ORPHA773	Refsum disease
		<i>Roussy-Levy sindrome di</i>	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
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	ORPHA48162	Lewis-Sumner syndrome
	RN1610	POEMS sindrome	ORPHA2905	POEMS syndrome
	RFG070	Miopatie congenite ereditarie	ORPHA97245	Congenital myopathy
		<i>Miopatia central core</i>	ORPHA597	Central core disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Miopatia centronucleare</i>	ORPHA595	Centronuclear myopathy
		<i>Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari *</i>	ORPHA2020	Congenital fiber-type disproportion myopathy
		<i>Miopatia minicore/multi-minicore *</i>	ORPHA598	Multiminicore myopathy
		<i>Miopatia miofibrillare (desmin storage)</i>	ORPHA98909	Desminopathy
		<i>Miopatia miotubulare *</i>	ORPHA596	X-linked centronuclear myopathy
		<i>Miopatia nemalinica</i>	ORPHA607	Nemaline myopathy
	RFG080	Distrofie muscolari		
		<i>Distrofia muscolare congenita *</i>	ORPHA97242	Congenital muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare dei cingoli</i>	ORPHA263	Limb-girdle muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare distale *</i>	ORPHA599	Distal myopathy
		<i>Distrofia muscolare di Becker</i>	ORPHA98895	Becker muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>	ORPHA98896	Duchenne muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss *</i>	ORPHA261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale (di Landouzy-Dejerine)</i>	ORPHA269	Facioscapulohumeral dystrophy
		<i>Distrofia muscolare oculofaringea *</i>	ORPHA270	Oculopharyngeal muscular dystrophy
		<i>Distrofia muscolare oculo-gastro-intestinale</i>	ORPHA1876	Oculogastrointestinal muscular dystrophy
	RFG090	Distrofie miotoniche	ORPHA206647	Myotonic dystrophy
		<i>Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)</i>	ORPHA273	Steinert myotonic dystrophy
		<i>Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale) *</i>	ORPHA606	Proximal myotonic myopathy
		<i>Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)</i>	ORPHA614	Thomsen and Becker disease
		<i>Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker) *</i>	ORPHA614	Thomsen and Becker disease
		<i>Paramiotonia congenita di von Eulenburg</i>	ORPHA684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg
	RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche		
		<i>Paralisi Periodica Familiare *</i>	ORPHA371433	Genetic periodic paralysis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RFG160	Distonie primarie		
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	ORPHA256	Early-onset generalized limb-onset dystonia
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	ORPHA2103	Guillain-Barré syndrome
	RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni		
		<i>Myastenia gravis</i>	ORPHA589	Myasthenia gravis
		<i>Sindrome miastenica congenita</i>	ORPHA590	Congenital myasthenic syndrome
		<i>Susac sindrome *</i>	ORPHA838	Susac syndrome
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	ORPHA43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome
8. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO				
	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		
		<i>Amaurosi congenita di Leber</i>	ORPHA65	Leber congenital amaurosis
		<i>Distrofia dei coni</i>	ORPHA1871	Progressive cone dystrophy
		<i>Distrofia ialina della retina</i>		
		<i>Distrofia vitelliforme di Best</i>	ORPHA1243	Best vitelliform macular dystrophy
		<i>Distrofia vitreo-retinica</i>		
		<i>Retinite pigmentosa</i>	ORPHA791	Retinitis pigmentosa
		<i>Retinite punctata albescens</i>	ORPHA52427	Retinitis punctata albescens
		<i>Retinoschisi *</i>		
		<i>Stargardt malattia di</i>	ORPHA827	Stargardt disease

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Usher syndrome di *</i>	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		
		<i>Degenerazione corneale marginale</i>		
		<i>Degenerazione corneale nodulare</i>		
	RFG140	Distrofie ereditarie della cornea		
		<i>Distrofia corneale posteriore</i>	ORPHA98627	Posterior corneal dystrophy
		<i>Distrofia corneale stromale</i>	ORPHA101068	Congenital stromal corneal dystrophy
		<i>Distrofia corneale superficiale</i>	ORPHA98625 ORPHA522562	Superficial corneal dystrophy 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	Poliangiite microscopica	ORPHA727	Microscopic polyangiitis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RG0030	Poliarterite nodosa	ORPHA767	Polyarteritis nodosa
	RG0050	Granulomatosi eosinofila 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		
		<i>Porpora trombotica trombocitopenica</i>	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		
		<i>Linfedema ereditario di tipo 1</i>	ORPHA79452	Milroy disease
		<i>Linfedema ereditario di tipo 2</i>	ORPHA90186	Meige disease
		<i>Linfedema idiopatico</i>	ORPHA77240	Primary lymphedema
		<i>Linfedema primitivo autosomico recessivo</i>		
		<i>Sindrome delle unghie gialle *</i>	ORPHA662	Lymphedema with yellow nails
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO				
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	ORPHA275766	Idiopathic pulmonary arterial hypertension
	RH0011	Sarcoidosi (<i>Esenzione da riconfermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti</i>)	ORPHA797	Sarcoidosis
	RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive		
		<i>Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale *</i>	ORPHA79127	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome
		<i>Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica *</i>	ORPHA494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Fibrosi polmonare idiopatica</i>	ORPHA2032	Idiopathic pulmonary fibrosis
		<i>Polmonite criptogenica organizzata *</i>	ORPHA1302	Cryptogenic organizing pneumonia
		<i>Polmonite interstiziale acuta</i>	ORPHA79126	Acute interstitial pneumonia
		<i>Polmonite interstiziale desquamativa *</i>	ORPHA98852	Desquamative interstitial pneumonia
		<i>Polmonite interstiziale linfoide idiopatica *</i>	ORPHA79128	Lymphoid interstitial pneumonia
		<i>Polmonite interstiziale non specifica idiopatica *</i>	ORPHA91364	Non-specific interstitial pneumonia
	RHG011	Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita		
		<i>Ondine sindrome di</i>	ORPHA661	Congenital central hypoventilation syndrome
		<i>Sindrome Rohhad</i>	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
	RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	ORPHA244	Primary ciliary dyskinesia
	RN0950	Kartagener sindrome di	//	<i>Moved to Primary ciliary dyskinesia</i>
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
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	ORPHA171	Primary sclerosing cholangitis
	RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	ORPHA2290	Microvillus inclusion disease
	RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	ORPHA90362	Primary intestinal lymphangiectasia
	RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari		

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Byler malattia di</i>	ORPHA79306	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 2</i>	ORPHA79304	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2
		<i>Colestasi intraepatica progressiva familiare di tipo 3</i>	ORPHA79305	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3
	RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale		
		<i>Diarrea congenita con malassorbimento del sodio</i>	ORPHA103908	Congenital sodium diarrhea
		<i>Diarrea congenita con perdita di cloruri</i>	ORPHA53689	Congenital chloride diarrhea

12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	ORPHA223	Arginine vasopressin resistance
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	ORPHA49041	IgG4-related retroperitoneal fibrosis
	RJ0030	Cistite interstiziale	ORPHA37202	Interstitial cystitis
	RJG010	Tubulopatie primitive		
		<i>Acidosi tubulare renale *</i>	ORPHA314822	Primary renal tubular acidosis
		<i>Bartter sindrome di</i>	ORPHA112	Bartter syndrome
		<i>Dent sindrome di</i>	ORPHA1652	Dent disease
		<i>Gitelman sindrome di</i>	ORPHA358	Gitelman syndrome
	RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)		
		<i>Glomerulonefrite membrano proliferativa mediata da Ig *</i>	ORPHA329903	Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis
		<i>Glomerulonefrite membranosa idiopatica *</i>	ORPHA97560	Primary membranous glomerulonephritis
		<i>Glomerulopatia C3 *</i>	ORPHA329918	C3 glomerulopathy
		<i>Glomerulopatia da fibronectina *</i>	ORPHA84090	Fibronectin glomerulopathy
		<i>Sindrome nefrosica congenita *</i>	ORPHA564127	Genetic nephrotic syndrome
		<i>Sindrome nefrosica steroide-resistente *</i>		
	RN1360	Alport sindrome di	ORPHA63	Alport syndrome

13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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
	RNG151	Sindromi con displasia ectodermica		
		<i>Displasia ectodermica ipoidrotica</i>	ORPHA238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia
		<i>Displasia neuroectodermica tipo CHIME</i>	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)		
		<i>Ittiosi cheratinopatica *</i>	ORPHA281103	Keratinopathic ichthyosis
		<i>Ittiosi congenita autosomico recessiva</i>	ORPHA281097	Autosomal recessive congenital ichthyosis
		<i>Ittiosi ereditaria non sindromica non altrimenti specificata *</i>	ORPHA281082	Inherited non-syndromic ichthyosis
		<i>Ittiosi volgare, forme gravi *</i>		
		<i>Ittiosi X-linked</i>	ORPHA461	Recessive X-linked ichthyosis
		<i>Netherton sindrome di</i>	ORPHA634	Netherton syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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
	RN0550	Darier malattia di	ORPHA218	Darier disease
	RN0570	Epidermolisi bollosa ereditaria	ORPHA79361	Inherited epidermolysis bullosa
	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	Sjögren-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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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	Fibrodiplosia 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
	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 ORPHA269528	Isolated congenital microcephaly 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 ORPHA269573	Isolated corpus callosum agenesis Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature
		<i>Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata</i>	ORPHA200	Isolated corpus callosum agenesis

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Andermann sindrome di</i>	ORPHA1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome
		<i>Dandy-Walker sindrome di</i>	ORPHA269570	Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature
		<i>Shapiro sindrome di *</i>	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		
		<i>Ben Ari-Shuper-Mimouni sindrome di</i>		
		<i>Bonnemann-Meinecke sindrome di</i>	ORPHA2941	Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome
		<i>Displasia cerebro-facio-toracica</i>	ORPHA1394	Cerebrofaciothoracic dysplasia
		<i>Sindrome idroletale</i>	ORPHA2189	Hydroletharus
		<i>Toriello-Carey sindrome di</i>	ORPHA3338	Toriello-Carey syndrome
	RQ0010	Gerstmann sindrome di	ORPHA221117	Gerstmann syndrome
SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON PREVALENTE ALTERAZIONE DELL'APPARATO VISIVO				
	RFG150	Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche		
		<i>Anoftalmia isolata</i>	ORPHA730322	Isolated anophthalmia
		<i>Lenz sindrome di</i>	ORPHA568	Microphthalmia, Lenz type
		<i>Microftalmia isolata</i>		
		<i>Sindrome anoftalmia plus</i>	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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN0100	Peters anomalia di	ORPHA708	Peters anomaly
	RN0110	Aniridia	ORPHA250923	Isolated aniridia
	RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico		
		<i>Coloboma congenito corioretinico</i>	ORPHA98942	Coloboma of choroid and retina
		<i>Coloboma congenito dell'iride</i>	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
	RN1750	Weill-Marchesani sindrome di	ORPHA3449	Weill-Marchesani syndrome
	RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo		
		<i>Aicardi sindrome di</i>	ORPHA50	Aicardi syndrome
		<i>Baraitser-Winter sindrome di</i>	ORPHA2995	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome
		<i>Nance-Horan sindrome di</i>	ORPHA627	Nance-Horan syndrome
		<i>Sindrome cerebro-oculo-nasale</i>	ORPHA66625	Cerebrooculonasal syndrome
		<i>Sindrome CODAS</i>	ORPHA1458	CODAS syndrome
ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA ISOLATE E SINDROMICHE				
	RNG030	Sindromi con craniosinostosi		
		<i>Acrocefalosindattilia</i>		
		<i>Apert sindrome di</i>	ORPHA87	Apert syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>C sindrome</i>	ORPHA1308	C syndrome
		<i>Goodman sindrome di</i>	//	<i>Moved to Carpenter syndrome</i>
		<i>Hallerman-Streiff sindrome di</i>	ORPHA2108	Hallermann-Streiff syndrome
		<i>Pierre-Robin sindrome di</i>	ORPHA363294	Genetic syndromic Pierre Robin syndrome
		<i>Treacher-Collins sindrome di</i>	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	//	<i>Moved to Carpenter syndrome</i>
	RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	ORPHA1540	Jackson-Weiss syndrome
	RN1000	Nager sindrome di	ORPHA245	Nager syndrome
	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)		
		<i>Cranio-fronto-nasale sindrome *</i>	ORPHA1520	Craniofrontonasal dysplasia
		<i>Craniosinostosi primaria</i>	ORPHA1531	Craniosynostosis
		<i>Crouzon malattia di</i>	ORPHA207	Crouzon syndrome
		<i>Disostosi cleidocranica *</i>	ORPHA1452	Cleidocranial dysplasia
		<i>Disostosi mandibolofacciale *</i>	ORPHA155899	Mandibulofacial dysostosis
		<i>Disostosi maxillofacciale</i>	ORPHA1794	Oculomaxillofacial dysostosis
		<i>Displasia fronto-facio-nasale</i>	ORPHA1791	Frontofacionasal dysplasia
		<i>Displasia mandibolo-acrale *</i>	ORPHA2457	Mandibuloacral dysplasia
		<i>Displasia maxillonasale</i>	ORPHA1248	Maxillonasal dysplasia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Palatoschisi isolata o sindromica</i>	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		
		<i>Moebius sindrome di</i>	ORPHA570	Moebius syndrome
		<i>Mohr malattia di</i>	ORPHA2751	Orofaciodigital syndrome type 2
		<i>Oculo-facio-cardio-dentale sindrome *</i>	ORPHA2712	Oculofaciocardiodental syndrome
		<i>Oro-facio-digitale sindrome di tipo 1</i>	ORPHA2750	Orofaciodigital syndrome type 1
		<i>Schinzel-Giedion sindrome di</i>	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				
	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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG131	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione degli arti come segno principale		
		<i>Sindrome camptodattilia-artropatia-coxa vara-pericardite *</i>	ORPHA2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome
		<i>Sindrome RAPADILINO</i>	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)		
		<i>Cuore criss-cross</i>	ORPHA1461	Criss-cross heart
		<i>Ebstein anomalia di</i>	ORPHA1880	Ebstein malformation of the tricuspid valve
		<i>Sindrome del cuore sinistro ipoplasico</i>	ORPHA2248	Hypoplastic left heart syndrome
	RN0150	Blue rubber bleb nevus	ORPHA1059	Blue rubber bleb nevus
	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		
		<i>Aneurisma della vena di Galeno *</i>	ORPHA1053	Vein of Galen aneurysmal malformation
		<i>Malattia Moyamoya *</i>	ORPHA2573	Moyamoya disease
		<i>Malformazione arterovenosa cerebrale *</i>	ORPHA46724	Cerebral arteriovenous malformation
		<i>Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria *</i>	ORPHA221061	Familial cerebral cavernous malformation
		<i>Malformazione cranica del seno durale *</i>	ORPHA97339	Dural sinus malformation
		<i>Sindrome CLOVE</i>	ORPHA140944	CLOVES syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)</i>	ORPHA137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation
		<i>Sindrome metamerica arterovenosa cerebrofacciale</i>	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		
		<i>Pentalogia di Cantrell</i>	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	ORPHA2462	Shprintzen-Goldberg syndrome
	RN0210	Atresia biliare	ORPHA30391	Isolated biliary atresia
	RN0220	Caroli malattia di	ORPHA53035	Caroli disease
	RN0230	Malattia del fegato policistico	ORPHA2924	Isolated polycystic liver disease
	RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni		
		<i>Atresia colica</i>	ORPHA1198	Colonic atresia
		<i>Atresia ileale</i>	ORPHA1201	Small bowel atresia
		<i>Atresia intestinale multipla</i>	ORPHA2300	Isolated multiple intestinal atresia
		<i>Cloaca persistente</i>		
		<i>Complesso OEIS</i>	ORPHA93929	Cloacal exstrophy

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Duplicazioni del tubo digerente</i>		
	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		
		<i>Ipoplasia/Aplasia della muscolatura della parete gastrica</i>		
		<i>Microgastria</i>	ORPHA199293	Congenital microgastria
		<i>Sindrome dell'intestino corto congenito *</i>	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)		
		<i>Senior-Loken sindrome di</i>	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		
		<i>Disgenesia gonadica</i>		
		<i>Perrault sindrome di</i>	ORPHA2855	Perrault syndrome
		<i>Sindrome da insensibilità completa agli androgeni</i>	ORPHA99429	Complete androgen insensitivity syndrome
		<i>Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni</i>	ORPHA90797	Partial androgen insensitivity syndrome
	RNG010	Pseudoermafroditismi		
	RN1430	Denys-Drash sindrome di	ORPHA220	Denys-Drash syndrome

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	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		
		<i>Frasier sindrome di</i>	ORPHA347	Frasier syndrome
		<i>Sindrome SERKAL</i>	ORPHA139466	SERKAL syndrome
	RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario		
		<i>Afallia</i>	ORPHA49	Penile agenesis
		<i>Epispadia</i>	ORPHA93928	Isolated epispadias
		<i>Mayer Rokitansky Kuster Hauser sindrome di *</i>	ORPHA3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome
		<i>Megalouretra</i>	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		
		<i>Acondrogenesi</i>	ORPHA932	Achondrogenesis
		<i>Acondroplasia</i>	ORPHA15	Achondroplasia
		<i>Condrodisplasia letale *</i>	ORPHA93465	Lethal chondrodysplasia
		<i>Condrodisplasia metafisaria *</i>		
		<i>Condrodisplasia tipo Blomstrand *</i>	ORPHA50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia
		<i>Condrodistrofia congenita non tipizzata *</i>		
		<i>Desbuquois sindrome di</i>	ORPHA1425	Desbuquois syndrome
		<i>Displasia acromicrica *</i>	ORPHA969	Acromicric dysplasia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Displasia epifisaria emimelica</i>	ORPHA1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica
		<i>Displasia metatropica</i>	ORPHA2635	Metatropic dysplasia
		<i>Displasia otospondilomegaepifisaria *</i>		
		<i>Displasia pseudoreumatoide progressiva *</i>	ORPHA1159	Progressive pseudorheumatoid dysplasia
		<i>Distrofia toracica asfissiante</i>	ORPHA474	Jeune syndrome
		<i>Encondromatosi multipla *</i>	ORPHA296	Ollier disease
		<i>Esostosi multipla</i>	ORPHA321	Multiple osteochondromas
		<i>Ipocondroplasia *</i>	ORPHA429	Hypochondroplasia
		<i>Keutel sindrome di *</i>	ORPHA85202	Keutel syndrome
		<i>Kniest displasia</i>	ORPHA485	Kniest dysplasia
		<i>Larsen sindrome di</i>	ORPHA503	Larsen syndrome
		<i>Schwartz-Jampel sindrome di *</i>	ORPHA800	Schwartz-Jampel syndrome
		<i>Sindrome camptomelica</i>	ORPHA140	Campomelic dysplasia
	RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica		
		<i>Atelosteogenesi *</i>	ORPHA1190 ORPHA56304 ORPHA56305	Atelosteogenesis type I Atelosteogenesis type II Atelosteogenesis type III
		<i>Buschke-Ollendorff sindrome di *</i>	ORPHA166119	Isolated osteopoikilosis
		<i>Conradi-Hunermann-Happle sindrome di *</i>	ORPHA35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata
		<i>Discondrosteosi</i>	ORPHA240	Léri-Weill dyschondrosteosis
		<i>Displasia craniometafisaria</i>	ORPHA1522	Craniometaphyseal dysplasia
		<i>Displasia diastrofica e pseudodiastrofica</i>	ORPHA628 ORPHA85174	Diastrophic dysplasia Pseudodiastrophic dysplasia
		<i>Displasia fibrosa</i>	ORPHA249	Fibrous dysplasia of bone
		<i>Displasia gnatodiafisaria *</i>	ORPHA53697	Gnathodiaphyseal dysplasia

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
		<i>Displasia spondiloepifisaria</i>	ORPHA94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
		<i>Displasia spondilometafisaria *</i>	ORPHA254	Spondylometaphyseal dysplasia
		<i>Ellis-van Creveld sindrome di</i>	ORPHA289	Ellis Van Creveld syndrome
		<i>Engelmann malattia di</i>	ORPHA1328	Camurati-Engelmann disease
		<i>Fairbank malattia di</i>	ORPHA93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1
		<i>Frank-Ter Haar sindrome di *</i>	ORPHA137834	Frank-Ter Haar syndrome
		<i>Hajdu-Cheney sindrome di *</i>	ORPHA955	Hajdu-Cheney syndrome
		<i>McCune-Albright sindrome di</i>	ORPHA562	McCune-Albright syndrome
		<i>Osteodistrofia congenita non tipizzata *</i>		
		<i>Osteogenesi imperfetta</i>	ORPHA666	Osteogenesis imperfecta
		<i>Osteopetrosi</i>	ORPHA2781	Osteopetrosis and related disorders
		<i>Picnodisostosi *</i>	ORPHA763	Pycnodysostosis
		<i>Sindrome DOOR</i>	ORPHA79500	DOORS syndrome
		<i>Sindrome osteoporosi-pseudoglioma *</i>	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)		
	RN1590	Pallister-Killian syndrome 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		
		<i>Loeys-Dietz sindrome di</i>	ORPHA60030	Loeys-Dietz syndrome
		<i>Shprintzen-Goldberg sindrome di</i>	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		
		<i>Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo (MOPD)</i>	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		
		<i>Emiipertrofia congenita</i>	ORPHA2128	Isolated hemihyperplasia
	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		
		<i>Bannayan-Zonana sindrome di</i>	ORPHA109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome
		<i>Birt-Hogg-Dubè sindrome di *</i>	ORPHA122	Birt-Hogg-Dubé syndrome
		<i>Complesso di Von Meyenburg</i>	ORPHA386	Hepatic cystic hamartoma
		<i>Cowden malattia di</i>	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	//	<i>Moved to Xeroderma pigmentosum</i>
	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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RN1030	Pallister-Hall sindrome di	ORPHA672	Pallister-Hall syndrome
	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		
		<i>Hutchinson-Gilford sindrome di</i>	ORPHA740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome
		<i>Poichiloderma congenito</i>	ORPHA222628	Hereditary poikiloderma
		<i>Wiedemann-Rautenstrauch sindrome di</i>	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

CAT	COD	PATOLOGIA	ORPHAcode §	DISEASE NAME §
	RNG095	Sindromi di Waardenburg	ORPHA3440	Waardenburg syndrome
	RN1260	Wildervanck sindrome di	ORPHA3456	Wildervanck syndrome
	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 DEL DPCM 12.01.2017.

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.