

Decreto del Ministero della Sanità - 18 maggio 2001, n.279

Servizi - Archivio legislativo

Scarica la versione pdf

"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124." (Pubblicato in Gazzetta Ufficiale 12 luglio 2001, n. 160 Supplemento Ordinario n.180/L)

IL MINISTRO DELLA SANITÀ

VISTO il decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124, avente ad oggetto "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449", pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 99 del 30 aprile 1998, e in particolare l'articolo 5, comma 1, lettera b) e comma 5, che prevede che il Ministro della sanità, con distinti regolamenti da emanarsi ai sensi dell'articolo 17, comma 3, della legge 23 agosto 1988, n.400, individui, rispettivamente, le condizioni di malattia croniche o invalidanti e le malattie rare che danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti; VISTO il decreto ministeriale 1 febbraio 1991 avente ad oggetto "Rideterminazione delle forme morbose che danno diritto all'esenzione dalla spesa sanitaria" e successive modifiche ed integrazioni; VISTA la legge 31 dicembre 1996, n. 675 e successive modificazioni e integrazioni, nonché i decreti legislativi 11 maggio 1999, n. 135 e 30 luglio 1999, n. 282, in materia di riservatezza dei dati personali; VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, recante norme per l'individuazione delle misure minime di sicurezza per il trattamento dei dati personali, a norma dell'articolo 15, comma 2, della citata legge n. 675 del 1996 e successive modificazioni e integrazioni; VISTO il parere del Consiglio superiore di sanità nella seduta del 25 novembre 1998; VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella riunione del 27 maggio 1999; VISTO il parere del Garante per la protezione dei dati personali, reso in data 27 ottobre 1999; RECEPITO il suddetto parere in ordine alle misure da adottare per raccolta, il trattamento, la custodia, la conservazione e la sicurezza dei dati nonché in ordine alle caratteristiche e modalità di funzionamento del Registro nazionale delle malattie rare; VISTO il parere della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, reso nella seduta del 1° febbraio 2001 sul testo modificato a seguito dei rilievi del Garante per la protezione dei dati personali; UDITO il parere del Consiglio di Stato, espresso dalla sezione consultiva per gli atti normativi nell'adunanza del 26 marzo 2001; VISTA la nota di comunicazione al Presidente del Consiglio dei Ministri n. 100/SCPS/2153-G/2482 del 2 maggio 2001, a norma dell'art. 17, comma 3, della citata legge 23 agosto 1988, n. 400; RITENUTO di prevedere l'entrata in vigore del presente regolamento fin dalla data della sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, in considerazione del lungo e complesso iter richiesto per la sua approvazione

ADOTTA

il seguente regolamento

Art.1

Finalità ed ambito di applicazione

1. Il presente regolamento disciplina le modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle malattie rare per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei livelli essenziali di assistenza, in attuazione dell'articolo 5 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124, e individua specifiche forme di tutela per i soggetti affetti dalle suddette malattie.

Art. 2

Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare

1. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare è istituita la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. La Rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni. Nell'ambito di tali presidi, preferibilmente ospedalieri, con decreto del Ministro della sanità, su proposta della regione interessata, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano e sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la medesima Conferenza, sono individuati i Centri interregionali di riferimento per le malattie rare. Le regioni provvedono

all'individuazione dei presidi ed alla formulazione delle proposte, per la prima volta, rispettivamente entro quarantacinque e sessanta giorni dalla data di entrata in vigore del presente regolamento. Nei successivi novanta giorni il Ministro della sanità provvede all'individuazione dei Centri interregionali di riferimento.

2. I presidi della Rete sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

3. I Centri interregionali di riferimento assicurano, ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni: a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare, coordinata con i registri territoriali ed il Registro nazionale di cui all'articolo 3;

b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;

c) il coordinamento dei presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati;

d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;

e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive;

f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.

4. I presidi inclusi nella Rete operano secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia ai fini dell'individuazione e della gestione del trattamento.

5. Il Ministro della sanità cura la diffusione dell'elenco nazionale dei presidi sanitari inclusi nella Rete e riferisce sulla relativa attività nell'ambito della Relazione sullo stato sanitario del Paese di cui all'articolo 1, comma 6 del decreto legislativo 30 dicembre 1992 n. 502 , e successive modificazioni.

Art. 3

Registro nazionale

1. Al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse è istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Registro nazionale delle malattie rare.

2. Il Registro raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori di rischio e agli stili di vita dei soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

3. Il Registro nazionale è funzionalmente collegato con i registri interregionali e territoriali e, ove esistenti, con i registri internazionali.

4. La raccolta dei dati e il loro trattamento, consistente nelle operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.

5. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318. L'accesso ai dati è consentito anche agli operatori dei Centri di riferimento appositamente autorizzati, per le finalità di cui all'articolo 2, comma 3.

6. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.

7. La comunicazione e la diffusione dei dati del Registro nazionale è consentita per le finalità e nei limiti di cui all'art. 21, comma 4, lettera a), della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni.

8. Il trasferimento all'estero dei dati del Registro nazionale è consentito ai sensi dell' art. 28, comma 4, lettera g-bis, della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni e integrazioni.

9. Le disposizioni del presente articolo si applicano anche ai registri interregionali tenuti dai Centri di riferimento di cui all'articolo 2, comma 3.

Art. 4

Individuazione delle malattie rare

1. L'allegato 1, che forma parte integrante del presente regolamento, reca l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate. Per consentire l'identificazione univoca delle malattie rare ai fini dell'esenzione, a ciascuna malattia o gruppo di malattie è associato uno specifico codice identificativo.

Art. 5

Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione

1. L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle informazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.
2. I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito.
3. I presidi della Rete comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di riferimento competente, secondo le modalità stabilite in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità.
4. L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.
5. Al momento del rilascio dell'attestato di esenzione l'azienda unità sanitaria locale fornisce all'interessato l'informativa ai sensi degli articoli 10 e 23 della legge 31 dicembre 1996 n. 675, e successive modificazioni, e acquisisce il consenso scritto al trattamento dei dati da parte di soggetti erogatori di prestazioni, pubblici, convenzionati o accreditati dal Servizio sanitario nazionale, con riguardo alla prescrizione ed erogazione delle prestazioni sanitarie in regime di esenzione.
6. La raccolta e il trattamento dei dati, consistente nelle operazioni di registrazione, validazione, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione, sono effettuati secondo la normativa vigente in materia di protezione dei dati personali.
7. L'accesso ed il trattamento dei dati sono consentiti agli operatori delle aziende unità sanitarie locali appositamente autorizzati, nel rispetto delle vigenti disposizioni in materia di tutela di dati personali e con l'adozione delle misure di sicurezza di cui al decreto del Presidente della Repubblica 28 luglio 1999, n. 318, per il riconoscimento del diritto all'esenzione ed il controllo delle esenzioni rilasciate, per finalità amministrativo-contabili, per il controllo della relativa spesa a carico del Servizio sanitario nazionale nonché della qualità e appropriatezza dell'assistenza erogata.
8. I dati sanitari sono conservati in archivi cartacei e informatizzati separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità.
9. La comunicazione e la diffusione dei dati di cui al presente articolo è effettuata nel rispetto di quanto stabilito dall'art. 27 della legge 31 dicembre 1996 n. 675 e successive modificazioni.

Art. 6

Modalità di erogazione delle prestazioni

1. L'assistito riconosciuto esente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria, prescritte con le modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei livelli essenziali di assistenza, efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia dalla quale è affetto e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.
2. Gli assistiti esenti dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento e ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, sono altresì esentati dalla partecipazione al costo delle prestazioni necessarie per l'inclusione nelle liste di attesa per trapianto.
3. Ferme restando le competenze della Commissione unica del farmaco di cui all'articolo 7 del decreto legislativo 30 giugno 1993 n. 266 e successive modificazioni, le regioni, sulla base del fabbisogno della propria popolazione, predispongono modalità di acquisizione e di distribuzione agli interessati dei farmaci specifici, anche mediante la fornitura diretta da parte dei servizi farmaceutici pubblici.

Art. 7

Modalità di prescrizione delle prestazioni

1. La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo ai sensi del presente regolamento, reca l'indicazione, unicamente in forma codificata ai sensi dell'articolo 4, della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione.
2. Fermi restando i limiti di prescrivibilità previsti dalla vigente normativa, ciascuna ricetta non può contestualmente recare la prescrizione di prestazioni erogabili in regime di esenzione dalla partecipazione al costo e di altre prestazioni.
3. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento ai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento e in collaborazione con i presidi della Rete.

Art. 8

Aggiornamento

1. I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento

all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996 n. 662, e successive modificazioni e integrazioni.

Art. 9

Norme finali e transitorie

1. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti riconosciuti esenti ai sensi del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, affetti da: Sindrome di Budd-Chiari, Anemie ereditarie, Connettivite mista, Immunodeficienze primarie, sindrome di Lennox-Gastaut, Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica, Ipercolesterolemia familiare combinata, Iperlipoproteinemia di tipo III), Difetti ereditari della coagulazione, Corea di Huntington, Poliarterite nodosa, incluse nell'allegato 1 al presente regolamento, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.
 2. L'allegato 1 al decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329, è modificato come riportato nell'allegato 2, che forma parte integrante del presente regolamento.
 3. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento i soggetti già esenti ai sensi del decreto ministeriale del 1 febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni, per Angioedema ereditario, Dermatomiostite, Pemfigo e pemfigoidi, Anemie congenite, Fenilchetonuria ed errori congeniti del metabolismo, Miopatie congenite, Malattia di Hansen, Sindrome di Turner, Spasticità da cerebropatia e Retinite pigmentosa, hanno diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni previste dall'articolo 6 del presente regolamento.
 4. Le aziende unità sanitarie locali, in deroga a quanto previsto dall'articolo 5, adeguano le attestazioni di esenzione relative alle malattie di cui ai commi 1 e 3 a quanto previsto dal presente regolamento per le malattie corrispondenti.
 5. A decorrere dall'entrata in vigore del presente regolamento cessano di avere efficacia le disposizioni di cui agli articoli 1, 2, 3 e 4 del decreto ministeriale 1° febbraio 1991, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 7 febbraio 1991, e successive modifiche e integrazioni.
 6. Le aziende unità sanitarie locali provvedono a comunicare ai medici di medicina generale ed ai pediatri di libera scelta i contenuti del presente regolamento e le specifiche modalità di applicazione.
 7. Le disposizioni del presente regolamento saranno adeguate sulla base della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 6 del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124, ove venga meno la sospensione dell'efficacia fissata dall'articolo 84 della legge 23 dicembre 2000, n. 388, nonché della disciplina da emanarsi ai sensi dell'articolo 23 della legge 31 dicembre 1996, n. 675, come modificata dal decreto legislativo 30 luglio 1999, n. 282.
 8. Il presente regolamento entra in vigore a decorrere dalla data di pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana.
- Il presente regolamento, munito del sigillo dello Stato, sarà inserito nella Raccolta ufficiale degli atti normativi della Repubblica Italiana. E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarlo e di farlo osservare.
- ALLEGATO 1

COD_MALATTIA
MALATTIA E/O GRUPPO
MALATTIE AFFERENTI AL GRUPPO
SINONIMI

RA0010
HANSEN MALATTIA DI

RA0020
WHIPPLE MALATTIA DI

LIPODISTROFIA INTESTINALE

RA0030
LYME MALATTIA DI

RB0010
WILMS TUMORE DI
NEFROBLASTOMA

RB0020
RETINOBLASTOMA

RB0030
CRONKHITE-CANADA MALATTIA DI

RB0040
GARDNER SINDROME DI

RB0050
POLIPOSÌ FAMILIARE

RB0060
LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI
LINFOANGIOLEIOMATOSI POLMONARE

RBG010
NEUROFIBROMATOSI

RC0010
DEFICIENZA DI ACTH

RC0020
KALLMANN SINDROME DI
IPOGONADISMO CON ANOSMIA

RCG010
IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI
BARTTER SINDROME DI

CONN SINDROME DI

RCG020
SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE
IPERPLASIA ADRENALICA CONGENITA

RC0030
REIFENSTEIN SINDROME DI
SINDROME DA INSENSIBILITA' PARZIALE AGLI ANDROGENI

RCG030
POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI
SCHMIDT SINDROME DI
POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE DI TIPO II

RC0040
PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA

RC0050
LEPRECAUNISMO
DONHOUE SINDROME DI

RC0060
WERNER SINDROME DI

RC0070
DEFICIENZA CONGENITA DI ZINCO
ACRODERMATITE ENTEROPATICA

RCG040
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI
CISTINOSI

HARTNUP MALATTIA DI

ALBINISMO

ALCAPTONURIA

IPERVALINEMIA

MALATTIA DELLE URINE A SCIROPPO DI ACERO

OMOCISTINURIA

SINDROME DA MALASSORBIMENTO DI METIONINA

IPERISTIDINEMIA

ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE

ALANINEMIA

IMINOACIDEMIA

RCG050
DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA
CITRULLINEMIA

IPERAMMONIEMIA EREDITARIA

RCG060
DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI Escluso: Diabete mellito
GLICOGENOSI

GALATTOSEMIA

FRUTTOSEMIA

MALASSORBIMENTO CONGENITO DI SACCAROSIO ED ISOMALTOSIO

RCG070

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

IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIa

DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA

IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE TIPO IIb

IPOBETALIPOPROTEINEMIA

ABETALIPOPROTEINEMIA
BASSEN KORNZWEIG SINDROME DI

RCG070

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

TANGIER MALATTIA DI
DEFICIT FAMILIARE DI ALFALIPOPROTEINA

DEFICIT DELLA LECITINCOLESTEROLOACILTRANSFERASI

IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE

XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA

DISTURBI DEL METABOLISMO INTERMEDIO DEGLI ACIDI GRASSI E DEI MITOCONDRI

RC0080

LIPODISTROFIA TOTALE

RCG080

DISTURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI
FABRY MALATTIA DI

GAUCHER MALATTIA DI

NIEMANN PICK MALATTIA DI

RCG090
MUCOLIPIDOSI

RC0090
DERCUM MALATTIA DI

ADIPOSI DOLOROSA

RC0100
FARBER MALATTIA DI
DEFICIENZA DI CERAMIDASI

RC0110
CRIOGLOBULINEMIA MISTA

RC0120
ACERULOPLASMINEMIA CONGENITA

RC0130
ATRANSFERRINEMIA CONGENITA

RC0140
WALDMANN MALATTIA DI

RCG100
ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO
EMOCROMATOSI EREDITARIA
EMOCROMATOSI FAMILIARE

SINDROME IPERFERRITINEMIA-CATARATTA CONGENITA

RC0150
WILSON MALATTIA DI

DEGENERAZIONE LENTICOLARE O PUTAMINALE FAMILIARE; DEGENERAZIONE EPATOCEREBRALE

RC0160
IPOFOSFATASIA

FOSFOETILAMINURIA

RC0170
RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE

RCG110
PORFIRIE

RCG120
DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE
LESCH-NYHAN MALATTIA DI

XANTINURIA

RCG130
AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI

RC0180
CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI

RCG140
MUCOPOLISACCARIDOSI
HUNTER SINDROME DI

HURLER SINDROME DI

MAROTEAUX-LAMY SINDROME DI

MORQUIO MALATTIA DI

SANFILIPPO SINDROME DI

SCHEIE SINDROME DI

RC0190
ANGIOEDEMA EREDITARIO

EDEMA ANGIONEUROTICO EREDITARIO

RC0200
CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA

RCG150
ISTIOCITOSI CRONICHE
ISTIOCITOSI X

RCG160
IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
AGAMMAGLOBULINEMIA

DI GEORGE SINDROME DI

NEZELOF SINDROME DI

RC0210

BEHÇET MALATTIA DI

RDG010
ANEMIE EREDITARIE
SFEROCITOSI EREDITARIA

FAVISMO

TALASSEMIE

ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI

BLACKFAN-DIAMOND ANEMIA DI
ANEMIA CONGENITA IPOPLASTICA

FANCONI ANEMIA DI
PANCITOPENIA DI FANCONI

ANEMIE SIDEROBLASTICHE

RD0010
SINDROME EMOLITICO UREMICA

RD0020
EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA

MARCHIAFAVA-MICHELI SINDROME DI

RDG020
DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE

EMOFILIA A

EMOFILIA B

DEFICIENZA CONGENITA DEI FATTORI DELLA COAGULAZIONE

VON WILLEBRAND MALATTIA DI

DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI

RD0030
PORPORA DI HENOC-SCHONLEIN RICORRENTE

RDG030
PIASTRINOPATIE EREDITARIE
BERNARD SOULIER SINDROME DI

STORAGE POOL DEFICIENCY

TROMBOASTENIA

RDG040
TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE
IPOPPLASIA MEGACARIOCITICA IDIOPATICA

RD0040
NEUTROPENIA CICLICA

RD0050
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA
DISFAGOCITOSI CRONICA

RD0060
CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI

RFG010
LEUCODISTROFIE
ALEXANDER MALATTIA DI

CANAVAN MALATTIA DI

KRABBE MALATTIA DI

LEUCODISTROFIA METACROMATICA

PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI

RFG020
CEROIDO-LIPOFUSCINOSI
BATTEN MALATTIA DI

KUFS MALATTIA DI

RFG030
GANGLIOSIDOSI

RF0010
ALPERS MALATTIA DI

RF0020
KEARNS-SAYRE SINDROME DI

RF0030
LEIGH MALATTIA DI

RF0040
RETT SINDROME DI

RF0050
ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA

RF0060
EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA

RF0070
MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO

RF0080
COREA DI HUNTINGTON

RF0090
DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA

RFG040
MALATTIE SPINOCEREBELLARI
ATASSIA DI FRIEDREICH

PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA
STRUMPEL-LORRAINE MALATTIA DI

ATASSIA CEREBELLARE EREDITARIA DI MARIE
DEGENERAZIONE CEREBELLARE DI MARIE

DEGENERAZIONE CEREBELLARE SUBACUTA

DEGENERAZIONE PARENCHIMATOSA CORTICALE CEREBELLARE

DEGENERAZIONE SPINOCEREBELLARE DI HOLMES
ATROFIA CEREBELLO OLIVARE

DISSINERGIA CEREBELLARE MIOCLONICA DI HUNT
ATROFIA SPINODENTATA

ATASSIA PERIODICA
ATASSIA VESTIBULOCEREBELLARE

MARINESCO-SJOGREN SINDROME DI

ATASSIA FRIEDREICH-LIKE
DEFICIENZA FAMILIARE DI VITAMINA E

ATASSIA TELEANGECTASICA
LOUIS BAR SINDROME DI

RF050
ATROFIE MUSCOLARI SPINALI
WERDNIG-HOFFMAN MALATTIA DI

KUGELBERG-WELANDER MALATTIA DI

KENNEDY MALATTIA DI

RF100
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

RF110
SCLEROSI LATERALE PRIMARIA

RF120
ADRENOLEUCODISTROFIA

SCHILDER MALATTIA DI

RF130
LENNOX GASTAUT SINDROME DI

RF140
WEST SINDROME DI

RF150
NARCOLESSIA

RF160
MELKERSSON-ROSENTHAL SINDROME DI

RF060

NEUROPATIE EREDITARIE
DEJERINE SOTTAS MALATTIA DI
NEUROPATIA PERIFERICA EREDITARIA TIPO III

NEUROPATIA CONGENITA IPOMIELINIZZANTE

CHARCOT MARIE TOOTH MALATTIA DI
ATROFIA MUSCOLARE PERONEALE

NEUROPATIA TOMACULARE
POLINEUROPATIA RICORRENTE FAMILIARE

NEUROPATIA SENSORIALE EREDITARIA

REFSUM MALATTIA DI
EREDOPATIA ATASSICA POLINEURITIFORME

NEUROPATIA ASSONALE GIGANTE

ROSENBERG-CHUTORIAN SINDROME DI

ROUSSY-LEVY SINDROME DI

RF0170
STEELE-RICHARDSON-OLSZEWski SINDROME DI

PARALISI SOPRANUCLEARE PROGRESSIVA

RF0180
POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE

RF0190
EATON-LAMBERT SINDROME DI

RFG070
MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE
MIOPATIA CENTRAL CORE

MIOPATIA CENTRONUCLEARE

MIOPATIA DESMIN STORAGE

MIOPATIA NEMALINICA

RFG080
DISTROFIE MUSCOLARI
BECKER DISTROFIA DI

DISTROFIA MUSCOLARE OCULO-GASTRO-INTESTINALE

DUCHENNE DISTROFIA DI

ERB DISTROFIA DI

LANDOUZY-DEJERINE DISTROFIA DI

RF090
DISTROFIE MIOTONICHE
STEINERT MALATTIA DI

THOMSEN MALATTIA DI

VON EULENBURG MALATTIA DI

RF100
PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE

RF200
VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE

CRISWICK-SCHEPENS SINDROME DI; COATS MALATTIA DI

RF210
EALES MALATTIA DI

RF220
BEHR SINDROME DI

RF110
DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
DISTROFIA VITREO RETINICA
RETINOSCHISI GIOVANILE

RETINITE PIGMENTOSA
DISTROFIA PIGMENTOSA RETINICA

RETINITE PUNCTATA ALBESCENS
FUNDUS ALBIPUNCTATUS

DISTROFIA DEI CONI

STARGARDT MALATTIA DI

AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER

DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST
FUNDUS FLAVIMACULATUS

DISTROFIA IALINA DELLA RETINA
GOLMAN-FAVRE MALATTIA DI

RF0120
DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE

RF0230
CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH

RF0240
ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE

RF0250
EMERALOPIA CONGENITA

RF0260
OGUCHI SINDROME DI

RF0270
COGAN SINDROME DI

RFG130
DEGENERAZIONI DELLA CORNEA
DEGENERAZIONE NODULARE
DEGENERAZIONE NODULARE DI SALZMANN

DEGENERAZIONE MARGINALE
TERRIEN SINDROME DI

RFG140
DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA
MEESMANN DISTROFIA DI
DISTROFIA CORNEALE EPITELIALE GIOVANILE

COGAN DISTROFIA DI
DISTROFIA CORNEALE ANTERIORE

DISTROFIA CORNEALE GRANULARE
DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO I; DISTROFIA CORNEALE PUNCTATA O NODULARE DI REIS-BU

DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE
DISTROFIA LATTICE; AMILOIDOSI CORNEALE

DISTROFIA CORNEALE MACULARE
DISTROFIA CORNEALE DI GROENOUW TIPO II

DISTROFIE STROMALI DELLA CORNEA

CORNEA GUTTATA

DISTROFIA COMBINATA DELLA CORNEA

FUCHS DISTROFIA ENDOTELIALE DI

DISTROFIA CORNEALE ENDOTELIALE POSTERIORE POLIMORFA

RF0280
CHERATOCONO

RF0290
CONGIUNTIVITE LIGNEA

RF0300
ATROFIA OTTICA DI LEBER
NEUROPATIA OTTICA EREDITARIA

RG0010
ENDOCARDITE REUMATICA

RG0020
POLIANGIOITE MICROSCOPICA
POLIARTERITE MICROSCOPICA

RG0030
POLIARTERITE NODOSA

RG0040
KAWASAKI SINDROME DI

RG0050

CHURG-STRAUSS SINDROME DI

RG0060
GOODPASTURE SINDROME DI

RG0070
GRANULOMATOSI DI WEGENER

RG0080
ARTERITE A CELLULE GIGANTI

HORTON MALATTIA DI

RGG010
MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE
COMPLESSO PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA-SINDROME EMOLITICO UREMICA

PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA
MOSCHOWITZ SINDROME DI

RG0090
TAKAYASU MALATTIA DI

RG0100
TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA

RENDU-OSLER-WEBER MALATTIA DI

RG0110
BUDD-CHIARI SINDROME DI

RI0010
ACALASIA

RI0020
GASTRITE IPERTROFICA GIGANTE

RI0030
GASTROENTERITE EOSINOFILA

RI0040
SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE

RI0050
COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE

RI0060
SPRUE CELIACA

RI0070
MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI

RI0080
LINFANGECTASIA INTESTINALE

RJ0010
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO

RJ0020
FIBROSI RETROPERITONEALE

RJ0030
CISTITE INTERSTIZIALE

RL0010
ERITROCHERATOLISI HIEMALIS

RL0020
DERMATITE ERPETIFORME

RL0030
PEMFIGO

RL0040
PEMFIGOIDE BOLLOSO

RL0050
PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE

RL0060
LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS

RM0010
DERMATOMIOSITE

RM0020
POLIMIOSITE

RM0030
CONNETTIVITE MISTA

RMG010
CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE

RM0040
FASCITE EOSINOFILA

RM0050
FASCITE DIFFUSA

RM0060
POLICONDRITE

RN0010
ARNOLD-CHIARI SINDROME DI

RN0020
MICROCEFALIA

RN0030
AGENESIA CEREBELLARE

RN0040
JOUBERT SINDROME DI

RN0050
LISSENCEFALIA

RN0060
OLOPROSENCEFALIA

RN0070
CHIRAY FOIX SINDROME DI
SINDROME DEL NUCLEO ROSSO SUPERIORE; CHAVANY-MARIE SINDROME DI

RN0080
DISAUTONOMIA FAMILIARE
RILEY-DAY SINDROME DI

RN0090
AXENFELD- RIEGER ANOMALIA DI

RN0100
PETER ANOMALIA DI

RN0110
ANIRIDIA

RN0120
COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO

RN0130
MORNING GLORY ANOMALIA DI

RN0140
PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE

RN0150
BLUE RUBBER BLEB NEVUS

RN0160
ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA

RN0170
ATRESIA DEL DIGIUNO

RN0180
ATRESIA O STENOSI DUODENALE

RN0190
ANO IMPERFORATO

RN0200
HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI

RN0210