

## Malattie rare

Elenco delle malattie rare

ai sensi dell'art. 5 del D.Lvo 29.04.1998 n. 124

L'art. 5 del D.L.vo 29.04.1998 n. 124 prevede che con distinti regolamenti del Ministro della sanità sono individuate, rispettivamente: a) le condizioni di malattia croniche o invalidanti; b) le malattie rare. Le condizioni e malattie di cui alle lettere a) e b) danno diritto all'esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria indicate dai medesimi regolamenti.

Il DM 28.05.1999, n. 329 riporta il Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti che è stato successivamente modificato dal DM 21.05. 2001, n.296 (G.U. n. 166 del 19-7-2001) e dal DM18.05.2001 n. 279 (GU 160 del 12.07.01, Supplemento ordinario n. 180) recante il "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitari.

Definizione malattia e/o gruppo ( comprende i sinonimi )	Codice esenzione
Aarskog sindrome di	RNO790
Aase-Smith sindrome di	RN1340
Acalasia	RI0010
Aceruloplasminemia congenita	RC0120
Acrocefalosindattilia	RNG030
Acrodermatite dermopatia	RC0070
Acrodisostosi	RN0280
Adams-Oliver sindrome di	RN0340
Adiposi dolorosa	RC0090
Adrenoleucodistrofia	RF0120
Agenesia cerebellare	RN0030
Alagille sindrome di	RN1350
Alpers malattia di	RF0010
Alport sindrome di	RN1360
Alstrom sindrome di	RN1370
Alterazioni congenite del metabolismo del ferro	RCG100
Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigotetipo IIa e IIb; Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata; Iperlipoproteinemia di tipo III	RCG070
Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale	RNG100
Amiloidosi primarie e familiari	RCG130
Anemie ereditarie	RDG010
Angelman sindrome di	RN1300
Angioedema ereditario	RC0190
Aniridia	RN0110
Ano imperforato	RN0190
Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia	RNG040
Antley-Bixler sindrome di	RN0800
Aplasia congenita della cute	RN0640
Apnea infantile	RP0050

Arnold-Chiari sindrome di	RN0010
Arterite a cellule giganti	RG0080
Artrogriposi multiple congenite	RNG020
Asplenia con anomalie cardiovascolari	RN0740
Atransferrinemia congenita	RC0130
Atresia biliare	RN0210
Atresia del digiuno	RN0170
Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea	RN0160
Atresia e stenosi duodenale	RN0180
Atrofia dentato rubropallidoluysiana	RF0050
Atrofia emifacciale progressiva	RN0650
Atrofia essenziale dell' iride	RF0240
Atrofia ottica di leber	RF0300
Atrofie muscolari spinali	RFG050
Acxenfeld-Rieger anomalia di	RN0090
Baller-Gerold sindrome di	RN0810
Bardet-Biedl sindrome di	RN1380
Beckwith-Wiedemann sindrome di	RN0820
Behcet malattia di	RC0210
Behr sindrome di	RF0220
Bloch-Sulzberger malattia di	RN1480
Bloom sindrome di	RN0830
Blue rubber bleb nevus	RN0150
Borjeson sindrome di	RN0840
Budd-Chiari sindrome di	RG0110
Camptodattilia familiare	RN0290
Carenza congenita di alfa 1 antitripsina	RC0200
Caroli malattia di	RN0220
Carpenter sindrome di	RN1390
Ceroido-Lipofuscinosi	RFG020
Charge associazione	RB0850
Chavany-marie sindrome di	RN0070
Chediak-Higashi malattia di	RD0060
Cheratite-ittiosi-sordita'	RN1500
Cheratocono	RF0280
Cheratosi follicolare acuminata	RN0530
Chiray Foix sindrome di	RN0070
Churg-Strauss sindrome di	RG0050

Ciclite eterocromica di Fuch	RF0230
Cistite interstiziale	RJ0030
Coats malattia di	RF0200
Cockayne sindrome di	RN1400
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Cogan sindrome di	RF0270
Colangite primitiva sclerosante	RI0050
Coloboma congenito del disco ottico	RN0120
Condrodistrofie congenite	RNG050
Congiuntivite lignea	RF0290
Connettivite mista	RM0030
Connettiviti indifferenziate	RMG010
Corea di Huntington	RF0080
Cornelia De Lange sindrome di	RN1410
Craniosinostosi-ipoplasia mediofaciale-anomalie dei piedi	RN0400
Cri Du Chat malattia del	RN0670
Crigler-Najjar sindrome di	RC0180
Crioglobulinemia mista	RC0110
Criswick-Schepens sindrome di	RF0200
Cronkhite-Canada malattia di	RB0030
Cute marmorea teleangectasica congenita	RN0540
Cutis Laxa	RN0500
Darier malattia di	RN0550
De Morsier sindrome di	RN0860
De Sanctis Cacchione malattia di	RN1420
Deficienza congenita di zinco	RC0070
Deficienza di Acht	RC0010
Deficienza di ceramidasi	RC0100
Deformita' di Sprengel	RN0270
Degenerazione epatocerebrale	RC0150
Degenerazione lenticolare o putaminale familiare	RC0150
Degenerazioni della cornea	RF0130
Denys-Drash sindrome di	RN1430
Dercum malattia di	RC0090
Dermatite erpetiforme	RL0020
Dermatomiosite	RM0010
Diabete insipido nefrogenico	RJ0010

Difetti ereditari della coagulazione	RDG020
Disautonomia familiare	RN0080
Discheratosi congenita	RN0560
Disfagocitosi cronica	RD0050
Disordini del metabolismo delle purine e delle pirimidine	RCG120
Displasia oculo-digito-dentale	RN1440
Displasia setto-ottica	RN0860
Displasia spondilocostale	RN0410
Displasia spondiloepifisaria congenita	RN1450
Distonia di torsione idiomatica	RF0090
Distrofie ereditarie della cornea	RF0140
Distrofie ereditarie della coroide	RF0120
Distrofie miotoniche	RF0090
Distrofie muscolari	RF0080
Distrofie retiniche ereditarie	RF0110
Disturbi da accumulo di lipidi	RCG080
Disturbi del ciclo dell'urea	RCG050
Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	RCG040
Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso: diabete mellito	RCG060
Donhoue sindrome di	RC0050
Down sindrome di	RN0660
Dubowitz sindrome di	RN0870
Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) Sindrome di	RN0370
Eales malattia di	RF0210
Eaton-Lambert sindrome di	RF0190
Ectrodattilia-displasia ectodermica-palatoschisi	RN0880
Edema angioneurotico ereditario	RC0190
Eec sindrome	RN0880
Ehlers-danlos sindrome di	RN0330
Embriofetopatia rubeolica	RP0010
Emeralopia congenita	RF0250
Emoglobinuria parossistica notturna	RD0020
Endocardite reumatica	RG0010
Epidermolisi bollosa	RN0570
Epilessia mioclonica e fibre rosse irregolari	RN0720
Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Eritrocheratoderma simmetrica progressiva	RN0580
Eritrocheratoderma variabile	RN0590

Eritrocheratolisi hiemalis	RN0600
Eritroderma ittiosiforme congenito bolloso	RN0600
Ermafroditismo vero	RN0240
Facomatosi	RN0750
Farber malattia di	RC0100
Fascite diffusa	RM0050
Fascite eosinofila	RM0040
Fibrosi epatica congenita	RP0070
Fibrosi retroperitoneale	RI0020
Filippi sindrome di	RN0380
Focomelia	RN0260
Fosfoetilaminuria	RC0160
Fraser sindrome di	RN1460
freeman-Sheldon sindrome di	RN0890
Fryns sindrome di	RN0900
Gangliosidosi	RFG030
Gardner sindrome di	RB0040
Gastrite ipertrofica gigante	RI0020
Gastroenterite eosinofila	RI0030
Gastroenterite eosinofila	RI0030
Gastroschisi	RN0320
Gerstmann sindrome di	RQ0010
Goldenhar sindrome di	RN0910
Goodpasture sindrome di	RG0060
Granulomatosi di Wegener	RG0010
Greig sindrome di cefalopolisindattilia	RN0390
Hansen malattia di	RA0010
Hay-Wells sindrome di	RN1470
Hermansky-Pudlak sindrome di	RN0920
Hirschsprung malattia di	RN0200
Holt-oram sindrome di	RN0930
Horton malattia di	RG0080
Idiozia xerodermica	RN1420
Immunodeficienze primarie	RCG160
Incontinentia pigmenti	RN0510
Iperaldosteronismi primitivi	RCG010
Ipercheratosi epidermolitica	RN0600
Ipofosfatasia	RC0160

Ipogonadismo con anosmia	RC0020
Ipomelanosi di Ito	RN1480
Ipoplasia focale dermica	RN0610
Isaacs sindrome di	RN1490
Istiocitosi croniche	RCG150
Ittiosi congenite	RNG070
Ivemark sindrome di	RN0740
Jackson-Weiss sindrome di	RN0400
Jarcho-Lwvin sindrome di	RN0410
Joubert sindrome di	RN0040
Kabuki sindrome della maschera	RN0940
Kallmann sindrome di	RC0020
Kartagener sindrome di	RN0950
Kawasaki sindrome di	RG0040
Kearns-Sm	RF0020
Kernittero	RP0060
Kid sindrome	RN1500
Klinefelter sindrome di	RN0690
Klippel-Feil sindrome di	RN0310
Klippel-Trenaunay sindrome di	RN1510
Landau-Kleffner sindrome di	RN1520
Lawrence-Moon sindrome di	RN1380
Leigh malattia di	RF0030
Lennox Hastaut sindrome di	RF0130
Leopard sindrome	RN1530
Leprecaunismo	RC0050
Leucodistrofie	RF0010
Leyy-HoIIister sindrome di	RN1540
Lichen ScIerosus et atrophicus	RL0060
Linfangectasia intestinale	RI0080
Linfoangioliomatosi polmonare	RB0060
Linfoangioliomiomatosi	RB0060
Lipodistrofia intestinale	RA0020
Lipodistrofia totale	RC0080
Lissencefalia	RN0050
Maffucci sindrome di	RN0960
Malattia da inclusione dei microvilli	RI0070
Malattia del fegato policistico	RN0230

Malattia granulomatosa cronica	RD0050
Malattie spinocerebellari	RFG040
Marchiafava-Micheli sindrome di	RD0020
Marfan sindrome di	RN1320
Marshall sindrome di	RN0970
Marshall-Smith sindrome di	RN1550
Meckel sindrome di	RN0980
Melas sindrome	RN0710
Melkersson-Rosenthal sindrome di	RF0160
Merrf sindrome	RN0720
Microangiopatie trombotiche	RGG010
Microcefalia	RN0020
Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Miopatia mitocondriale-encefalopatia-acidosi lattica-ictus	RN0710
Miopatie congenite ereditarie	RFG070
Moebius sindrome di	RN0990
Morning GIory anomalia di	RN0130
Mucopolipidosi	RCG090
Mucopolisaccaridosi	RCG140
Nager sindrome di	RN1000
Narcolessia	RF0150
Nefroblastoma	RB0010
Neu-Laxova sindrome di	RN1560
Neuroacantocitosi	RN1570
Neurofibromatosi	RBG010
Neuropatia ottica ereditaria	RF0300
Neuropatie ereditarie	RFG060
Neutropenia ciclica	RD0040
Noonan sindrome di	RN1010
Norrie malattia di	RN1580
Oguchi sindrome di	RF0260
Oloprosencefalia	RN0060
Pachidermoperiostosi Onicoosteodisplasia ereditaria	RN0620 RN1190
Pallister-Hall sindrome di Opitz sindrome di	RN1030 RN1020
Pallister-Killian sindrome di Osteodistrofie congenite	RN1590 RN0620
Pallister-W Sindrome di	RN0420
Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	RFG100
Paralisi soprannucleare progressiva	RF0170

Parry-Romberg sindrome di	RN0650
Pearson sindrome di	RN1600
Pemfigo	RL0030
Pemfigoide benigno delle mucose	RL0050
Pemfigoide bolloso	RL0040
Pena-Shokeir I sindrome di	RN1110
Pena-Shokeir II sindrome di	RN1640
Persistenza della membrana pupillare	RN0140
Peter anomalia di	RN0100
Peutz-Jeghers sindrome di	RN0760
Pfeiffer sindrome di	RN1040
Piastrinopatie ereditarie	RDG030
Poems sindrome	RN1610
Poland sindrome di	RN0430
Poliangioite microscopica	RG0020
Poliartrite microscopica	RG0020
Poliarterite nodosa	RG0030
Policondrite	RM0060
Poliendocrinopatie autoimmuni	RCG030
Polimiosite	RM0020
Polineuropatia cronica infiammatoria demielizzante	RF0180
Poliposi familiare	RB0050
Porfirie	RCG110
Porpora di henoch-schonlein ricorrente	RD0030
Prader-willi sindrome di	RN1310
Pseudoermafroditismi	RNG010
Psuedoxantoma elastico	RN0630
Puberta' precoce idiomatica	RC0040
Rachitismo ipofosfatemico vitamina d resistente	RC0170
Reifenstein sindrome di	RC0030
Rendu-Osler-Weber malattia di	RG0100
Rene con midollare a spugna	RN0250
Retinoblastoma	RB0020
Rett sindrome di	RF0040
Rieger sindrome	RN1050
Riley-Day sindrome di	RN0080
Roberts sindrome di	RN1060
Robinow sindrome di	RN1070



Rubinstein-Taybi sindrome di	RN1620
Russel-Silver sindrome di	RN1080
Schilder malattia	RF0120
Schinzel-Giedion sindrome di	RN1090
Sclerosi laterale amiotrofica	RF0100
Sclerosi laterale primaria	RF0110
Sclerosi tuberosa	RN0750
Seckel sindrome di	RN1100
Sequenza da ipocinesia fetale	RN1110
Sequenza sirenomelica	RN0440
Short sindrome	RN0730
Simpson-Golabi-Behmel sindrome di	RN1120
Sindrome acrocallosa	RN1630
Sindrome alcolica fetale	RP0040
Sindrome branchio-oculo-facciale	RN1130
Sindrome branchio-oto-renale	RN1140
Sindrome cardio-facio-cutanea	RN1150
Sindrome cerebro-costo-mandibolare	RN0450
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Sindrome da insensibilita' parziale agli androgeni	RC0030
Sindrome da insensibilita' parziale agli androgeni	RC0030
Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	RI0040
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Sindrome da X fragile	RN1330
Sindrome del nevo displastico	RN1650
Sindrome del nevo epidermale	RN1660
Sindrome del nucleo rosso superiore	RN0070
Sindrome emolitico uremica	RD0010
Sindrome femoro-facciale	RN0460
Sindrome fetale da acido valproico	RP0020
Sindrome fetale da idantoina	RP0030
Sindrome lacrimo-auricolo-dento-digitale	RN1540
Sindrome oculo-cerebro-cutanea	RN1160
Sindrome oto-palato-digitale	RN0470
Sindrome proteo	RN1170
Sindrome pterigio multiplo	RN1670
Sindrome trico-dento-ossea	RN1680
Sindrome trico-rino-falangea	RN1180

Sindrome trisma pseudocamptodattilia	RN0480
Sindrome trombocitopenica con assenza di radio	RN1690
Sindrome unghia-rotula	RN1190
Sindromi adrenogenitali congenite	RCG020
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica	RNG090
Sjogren-Larsson sindrome di	RN1700
Smith-Lemli-Opitz, tipo I sindrome di	RN1200
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Sprue celiaca	RI0060
Steele-Richardson-Olszewski sindrome di	RF0170
Stickler sindrome di	RN1220
Sturjer-Weber sindrome di	RN0770
Summit sindrome di	RN1230
Takayasu malattia di	RG0090
Tay sindrome di	RN1710
Teleangectasia emorragica ereditaria	RG0100
Touraine-Salente-Golè sindrome di	RNO620
Townes-Brocks sindrome di	RN1240
Trombocitopenie primarie ereditarie	RDG040
Tumore di wilms-aniridia-anomaliegenitourinarie ritardo mentale	RN1730
Tumore di wilms e pseudoermafroditismo	RN1430
Turner sindrome di	RN0680
Vacterl associazione	RN1250
Vitreoretinopatia essudativa familiare	RF0200
Vogt-koyanagi-harada sindrome di	RN1720
Von Hippel-Lindau sindrome di	RN0780
Wagr sindrome di	RN1730
Waldmann malattia di	RC0140
Walker-Warburg sindrome di	RN1740
Weaver sindrome di	RN0490
Weill-Marchesani sindrome di	RN1750
Werner sindrome di	RC0060
West sindrome di	RF0140
Whipple malattia di	RA0020
Wildervanck sindrome di	RN1260
Williams sindrome di	RN1270
Wilms tumore di	RB0010

Wilson malattia di	RC0150
Winchester sindrome di	RN1280
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Wolfram sindrome di	RN1290
Xeroderma pigmentoso	RN0520
Zellweger sindrome di	RN1760